

**BỘ GIÁO DỤC VÀ ĐÀO TẠO**

**BỘ Y TẾ**

**TRƯỜNG ĐẠI HỌC Y DƯỢC THÁI NGUYÊN**

**NGUYỄN QUANG HẢO**

**BƯỚC ĐẦU NGHIÊN CỨU ĐIỀU TRỊ  
BỆNH NHÂN THALASSEMIA NGƯỜI TRƯỞNG THÀNH  
TẠI VIỆN HUYẾT HỌC VÀ TRUYỀN MÁU TRUNG ƯƠNG**

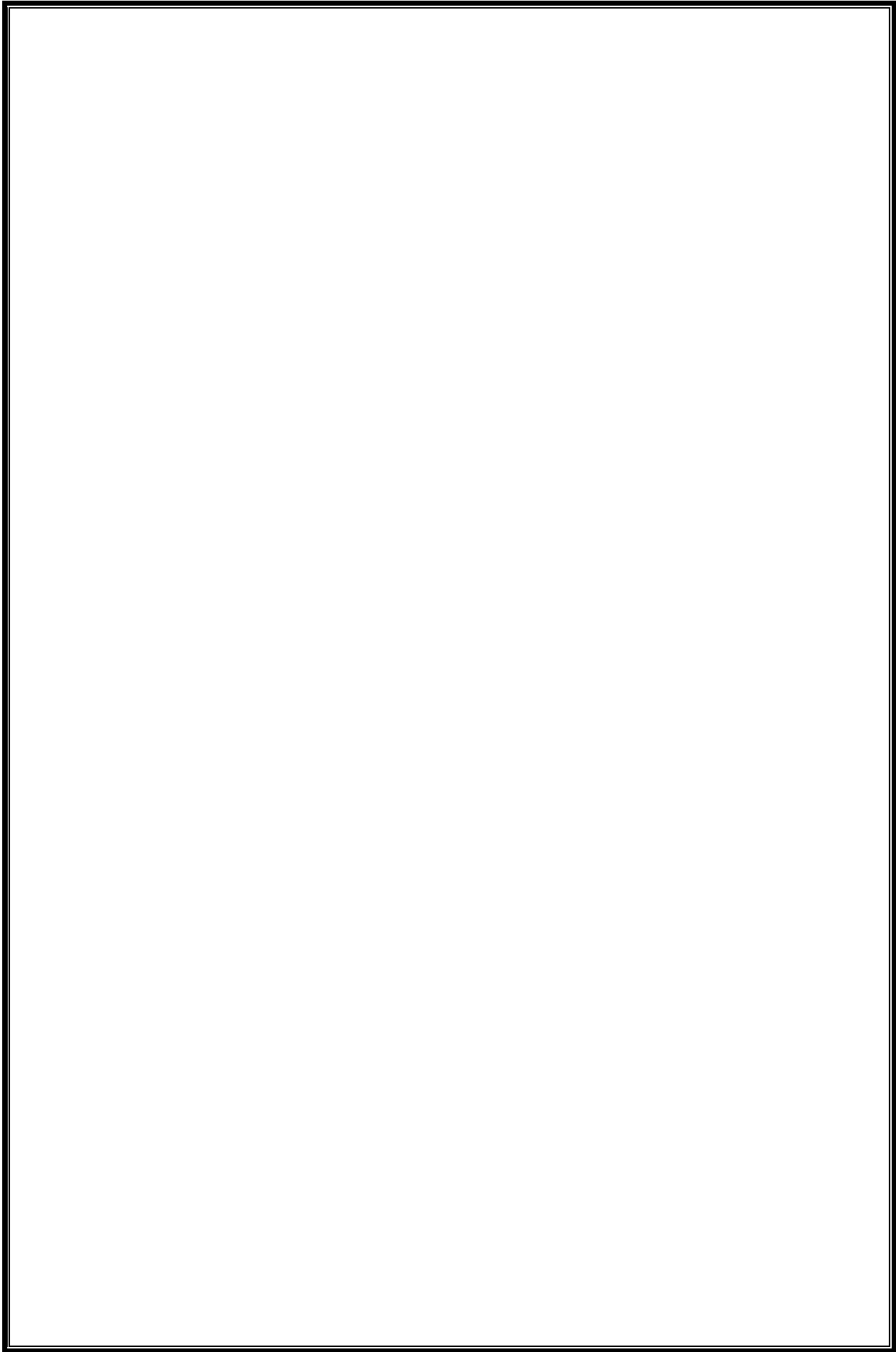
**Chuyên ngành: Nội khoa**

**Mã số: 62 72 20 50**

**LUẬN VĂN BÁC SỸ NỘI TRÚ**

**Hướng dẫn khoa học: PGS. TS. NGUYỄN HÀ THANH**

**THÁI NGUYÊN, 2010**



**BỘ GIÁO DỤC VÀ ĐÀO TẠO**

**BỘ Y TẾ**

**TRƯỜNG ĐẠI HỌC Y DƯỢC THÁI NGUYÊN**

**NGUYỄN QUANG HẢO**

**BƯỚC ĐẦU NGHIÊN CỨU ĐIỀU TRỊ  
BỆNH NHÂN THALASSEMIA NGƯỜI TRƯỞNG THÀNH  
TẠI VIỆN HUYẾT HỌC VÀ TRUYỀN MÁU TRUNG ƯƠNG**

**LUẬN VĂN BÁC SỸ NỘI TRÚ**

**THÁI NGUYÊN, 2010**

## CÁC CHỮ VIẾT TẮT

CS	Cộng sự
Hb	Hemoglobin
MCH	Lượng huyết sắc tố trung bình hồng cầu (Mean Corpuscular Hemoglobin)
MCV	Thể tích trung bình hồng cầu (Mean Corpuscular Volume)
MCHC	Nồng độ Hb trung bình hồng cầu (Mean Corpuscular Hemoglobin Concentration)
RDW	Red Cell Distribution of Width
NST	Nhiễm sắc thể
TIF	Liên đoàn thalassemia quốc tế (Thalassemia International Federation)
WHO	Tổ chức y tế thế giới (World Health Organization)
$\alpha$ thal	$\alpha$ thalassemia
$\beta$ thal	$\beta$ thalassemia
$\beta$ thal/HbE	$\beta$ thalassemia huyết sắc tố E
LIC	Liver iron content
LCR	Locus control region
LV	Lentiviral vector
HLA	Human Leukocyte Antigen
HU	Hydroxyurea

## DANH SÁCH BỆNH NHÂN NGHIÊN CỨU

TT	Họ và tên	Tuổi	Địa chỉ	Ngày vào viện	Ngày ra viện
1	Vũ Thị Việt	42	Ninh Bình	27.04.10	04.05.10
2	Lý Thị Hồng Th	27	Quảng Ninh	17.04.10	26.04.10
3	Lê Thị Ch	52	Thái Nguyên	05.05.10	07.05.10
4	Nguyễn Thị Vân A	38	Hà Nội	15.06.10	22.06.10
5	Dương Huyền Tr	23	Hà Nội	16.06.10	22.06.10
6	Nguyễn Thị Kim T	19	Hà Nội	14.06.10	26.06.10
7	Giáp Kiều D	36	Hà Nội	21.06.10	23.06.10
8	Ngô Sỹ H	38	Thái Bình	16.04.10	20.04.10
9	Ngô Thị Nh	24	Hà Nam	15.04.10	20.04.10
10	Nguyễn Thị Q	18	Bắc Giang	07.05.10	14.05.10
11	Nguyễn Thê C	33	Thanh Hoá	22.06.10	28.06.10
12	Ngô Sỹ H	23	Sơn La	14.06.10	19.06.10
13	Triệu Văn Kh	41	Phú Thọ	16.05.10	21.05.10
14	Dương Huyền Tr	23	Hà Nội	16.06.10	19.06.10
15	Nguyễn Văn H	28	Thanh Hoá	18.06.10	23.06.10
16	Hoàng Việt A	18	Bắc Giang	28.06.10	01.07.10
17	Nguyễn Thê C	33	Thanh Hoá	22.07.10	28.07.10
18	Vũ Thị L	30	Nam Định	27.05.10	11.06.10
19	Đào Mạnh T	27	Ninh Bình	18.05.10	24.05.10
20	Bùi Thị Đ	22	Hoà Bình	06.07.10	13.07.10
21	Lê Thị D	24	Hà Nội	08.06.10	14.06.10
22	Nguyễn Thành Đ	17	Bắc Ninh	07.06.10	14.06.10
23	Ngô Thị H	37	Hà Nam	16.04.10	19.04.10
24	Đào Tiên Th	21	Thái Nguyên	09.06.10	14.06.10
25	Trương Hồng Th	28	Nghệ An	16.04.10	23.04.10
26	Đình Đức D	19	Vĩnh Phúc	11.05.10	13.05.10
27	Đỗ Hải Ch	21	Hà Nội	19.04.10	03.05.10
28	Tạ Thị Ch	53	Bắc Ninh	11.08.10	16.08.10

<b>TT</b>	<b>Họ và tên</b>	<b>Tuổi</b>	<b>Địa chỉ</b>	<b>Ngày vào viện</b>	<b>Ngày ra viện</b>
29	Nguyễn Thị U	29	Hà Nội	21.05.10	28.05.10
30	Nguyễn Mạnh T	17	Hà Nội	15.05.10	28.05.10
31	Nguyễn Thị Nh	36	Hà Giang	22.04.10	26.04.10
32	Lương Thị H	30	Sơn La	26.04.10	04.05.10
33	Vũ Thị T	48	Nam Định	05.05.10	12.05.10
34	Trương Thị Ng	30	Bắc Giang	10.05.10	14.05.10
35	Tạ Thị Ng	31	Hà Nam	13.05.10	14.05.10
36	Lê Thị Ch	38	Hà Nội	05.05.10	07.05.10
37	Lê Thị D	24	Hà Nội	04.05.10	07.05.10
38	Đỗ Thị Ng	18	Thanh Hoá	24.05.10	28.05.10
39	Lương Văn H	23	Nghệ An	20.05.10	26.05.10
40	Vũ Thị H	43	Quảng Ninh	13.05.10	21.05.10
41	Phạm Quốc V	27	Thanh Hoá	12.04.10	19.04.10
42	Mai Tuấn L	18	Hà Nội	26.04.10	01.05.10
43	Phạm Thị L	21	Ninh Bình	15.04.10	21.04.10
44	Bùi Anh Đ	20	Nam Định	16.04.10	22.04.10
45	Vũ Văn Q	18	Thanh Hoá	21.05.10	26.05.10
46	Phạm Thị L	22	Ninh Bình	15.04.10	21.04.10
47	Đinh Văn T	36	Phú Thọ	01.05.10	14.05.10
48	Lò Văn T	41	Sơn La	20.04.10	24.04.10
49	Nguyễn Thị Thanh Ng	18	Thái Bình	20.04.10	26.04.10
50	Nguyễn Thị Minh H	20	Hà Nội	12.04.10	19.04.10
51	Vũ Gia H	26	Bắc Ninh	12.04.10	19.04.10
52	Lãnh Văn Đ	22	Bắc Giang	13.04.10	19.04.10
53	Nguyễn Khắc T	19	Nghệ An	12.04.10	19.04.10
54	Bùi Thị Th	23	Hoà Bình	13.06.10	20.06.10
55	Chu Văn Đ	39	Bắc Giang	25.05.10	31.05.10
56	Quách Hương Tr	18	Vĩnh Phúc	11.05.10	24.05.10
57	Lưu Thị Ánh Ng	18	Vĩnh Phúc	09.07.10	15.07.10
58	Ninh Thị D	18	Nam Định	27.05.10	02.06.10

<b>TT</b>	<b>Họ và tên</b>	<b>Tuổi</b>	<b>Địa chỉ</b>	<b>Ngày vào viện</b>	<b>Ngày ra viện</b>
59	Dương Thị H	24	Hà Nội	24.05.10	02.06.10
60	Quách Thị Th	24	Bắc Giang	01.06.10	09.06.10
61	Nguyễn Thị T	29	Lào Cai	16.06.10	23.06.10
62	Hoàng Văn T	24	Sơn La	20.04.10	10.05.10
63	Nguyễn Phương Th	18	Hà Nội	06.05.10	11.05.10
64	Nguyễn Anh Ng	17	Phú Thọ	10.05.10	12.05.10
65	Đặng Thị Quế A	25	Hà Nội	05.05.10	11.05.10
66	Nguyễn Thị Thu H	30	Vĩnh Phúc	07.04.10	11.04.10
67	Đặng Tú Q	29	Hà Nội	20.04.10	26.04.10
68	Lê Thành Đ	16	Quảng Ninh	27.04.10	06.05.10
69	Nguyễn Thị H	24	Vĩnh Phúc	11.05.10	13.05.10
70	Vũ Văn O	20	Hải Dương	16.04.10	21.04.10
71	Hà Quang Ng	17	Phú Thọ	15.04.10	21.04.10
72	Hứa Thị T	33	Cao Bằng	25.05.10	29.05.10
73	Triệu Hồng Ph	26	Vĩnh Phúc	21.04.10	27.04.10
74	Vũ Đức T	36	Ninh Bình	16.06.10	20.06.10
75	Phạm Thị Th	26	Nam Định	23.04.10	29.04.10
76	Vũ Thị L	30	Nam Định	27.05.10	11.06.10
77	Nguyễn Thành Tr	28	Hà Nội	25.05.10	31.05.10
78	Nguyễn Thị T	29	Thái Bình	16.06.10	23.06.10
79	Trần Thị H	34	Hà Nam	21.05.10	27.05.10
80	Hà Hải D	17	Phú Thọ	17.05.10	25.05.10
81	Lê Văn Đ	29	Hưng Yên	16.04.10	22.04.10
82	Đặng Thị Gi	25	Nghệ An	28.04.10	04.05.10
83	Ngô Thị Nh	24	Hà Nam	15.04.10	20.04.10
84	Hoàng Thị T	23	Cao Bằng	21.05.10	28.05.10
85	Tạ Thị Y	50	Hà Nội	21.04.10	27.04.10
86	Hoàng Thị B	31	Hà Nội	26.04.10	02.05.10
87	Lã Ngọc V	41	Hải Dương	08.06.10	14.06.10
88	Tô Quỳnh Tr	22	Hà Giang	09.06.10	15.06.10

<b>TT</b>	<b>Họ và tên</b>	<b>Tuổi</b>	<b>Địa chỉ</b>	<b>Ngày vào viện</b>	<b>Ngày ra viện</b>
89	Lê Thị Tr	38	Hà Nội	03.06.10	09.06.10
90	Lại Thị Thu H	26	Hà Nam	16.06.10	21.06.10
91	Đông Huy H	28	Bắc Giang	04.05.10	14.05.10
92	Nguyễn Thu H	26	Hà Nội	11.05.10	14.05.10
93	Lăng Thi Ng	19	Nghệ An	15.06.10	24.06.10
94	Nguyễn Ng H	23	Hưng Yên	15.06.10	22.06.10
95	Bùi Thị H	28	Yên Bái	18.06.10	24.06.10
96	Nguyễn Huy H	19	Bắc Giang	05.07.10	10.07.10
97	Nguyễn Thị H	28	Bắc Ninh	18.07.10	21.07.10
98	Nguyễn Thị H	26	Hà Nội	11.08.10	19.08.10
99	Vũ Thị H	31	Nam Định	27.05.10	02.06.10
100	Triệu Văn Ph	26	Vĩnh Phúc	02.08.10	09.08.10
101	Nguyễn Hải Ch	21	Hà Nội	19.04.10	03.05.10
102	Đình Văn T	36	Phú Thọ	01.05.10	14.05.10

**XÁC NHẬN  
CỦA KHOA H4**

**XÁC NHẬN  
CỦA PHÒNG KẾ HOẠCH - TỔNG HỢP  
VIỆN HUYẾT HỌC TRUYỀN MÁU TRUNG ƯƠNG**



## ĐẶT VẤN ĐỀ

Thalassemia là một hội chứng bệnh hemoglobin di truyền, do thiếu hụt tổng hợp một hay nhiều mạch polypeptid trong globin của hemoglobin. Tùy theo sự thiếu hụt tổng hợp ở mạch alpha, beta, hay vừa ở mạch delta và beta mà gọi là alpha-thalassemia, beta-thalassemmia hay delta-beta-thalassemia [28].

Bệnh thalassemia phổ biến trên thế giới cũng như khu vực châu Á. Theo thống kê của tổ chức y tế thế giới, năm 1981 có khoảng 241 triệu người trên thế giới mang gen bệnh, trong đó beta-thalassemia khoảng 67 triệu người, riêng châu Á là trên 60 triệu người [36], [39], [49]. Ở Việt Nam có khoảng 1,17-1,6 triệu người mang gen  $\beta$ -thalassemia [8]. Bệnh thường khởi phát từ những năm đầu đời phần lớn tử vong trước 15 tuổi, bệnh được nghiên cứu nhiều trong Nhi khoa. Tuy nhiên, rất nhiều bệnh nhân đến bệnh viện lần đầu ở tuổi trưởng thành. Các đặc điểm của những bệnh nhân mới được chẩn đoán và những biến chứng của các bệnh nhân thalassemia được chẩn đoán khi còn nhỏ sống qua tuổi trưởng thành, đã tạo ra sự đa dạng với các đặc điểm lâm sàng khác nhau.

Hậu quả thiếu máu và nhiễm sắt đã gây ra nhiều biến chứng như suy tim, xơ gan, đái tháo đường, chậm phát triển thể chất. Tuổi thọ của bệnh nhân giảm đi rất nhiều [17], [33]. Từ trước đến nay có rất nhiều phương pháp điều trị được áp dụng với bệnh nhân thalassemia như cắt lách, ghép tế bào gốc tạo máu, liệu pháp gen, Hydroxyura nhưng truyền máu, thải sắt sớm và định kỳ vẫn là những phương pháp điều trị hiệu quả đã cải thiện được chất lượng cuộc sống của bệnh nhân [35], [36], [56]. Tại Việt Nam đã có nhiều nghiên cứu về thalassemia chủ yếu tập trung trong lĩnh vực nhi khoa, những nghiên cứu về bệnh ở người trưởng thành chưa nhiều. Để góp phần nâng cao chất lượng cuộc sống cho bệnh nhân thalassemia chúng tôi tiến hành nghiên cứu đề tài:

“Bước đầu nghiên cứu điều trị bệnh Thalassemia người trưởng thành tại viện Huyết học - Truyền máu Trung ương” với mục tiêu sau.

**- Mô tả đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và phân loại thalassemia ở người trưởng thành.**

**- Nghiên cứu kết quả điều trị truyền máu và thải sắt trên bệnh nhân thalassemia người trưởng thành.**