MỐI LIÊN QUAN GIỮA HOẠT ĐỘ G6PD VÀ CHỈ SỐ HUYẾT HỌC Ở BỆNH NHI THIẾU HỤT G6PD TẠI BỆNH VIỆN NHI TRUNG ƯƠNG

Nguyễn Thị Hảo[1,✉], Trinh Thị Phương Dung[1], Đỗ Thị Hường[1]
Nguyễn Hữu Hùng[1], Đỗ Thị Bích Vân[2]

[1]Trường Đại học Y Hà Nội
[2]Bệnh viện Nhi Trung ương

Thiếu hụt G6PD là rối loạn di truyền liên kết nhiễm sắc thể X phổ biến, làm suy giảm khả năng bảo vệ hồng cầu trước stress oxy hóa và làm tăng nguy cơ tan máu. Mức độ thay đổi các chỉ số huyết học có thể phụ thuộc vào mức độ thiếu hụt enzyme, tuy nhiên hiện còn ít dữ liệu tại Việt Nam. Nghiên cứu này nhằm đánh giá mối liên quan giữa hoạt độ enzyme G6PD và các chỉ số huyết học ở bệnh nhi thiếu hụt G6PD. Thiết kế nghiên cứu mô tả cắt ngang – hồi cứu được thực hiện trên 46 bệnh nhi được chẩn đoán thiếu hụt G6PD tại Bệnh viện Nhi Trung ương từ tháng 01 đến tháng 07 năm 2023. Hoạt độ enzyme được đo bằng phương pháp quang phổ hấp thụ (Roche Cobas c501, U/g Hb). Bệnh nhi đến khám vì các lý do như vàng da sơ sinh, thiếu máu chưa rõ nguyên nhân, nhiễm trùng, hoặc được phát hiện tình cờ qua sàng lọc sơ sinh. Kết quả cho thấy 65,2% bệnh nhân là nam, tuổi trung bình 11,0 ± 16,6 tháng, trong đó 60,9% có mức thiếu hụt enzyme nặng (< 2 U/g Hb). Có mối tương quan tuyến tính dương rõ rệt giữa hoạt độ G6PD và chỉ số hematocrit (R^2 = 0,56; p < 0,001), đồng thời ghi nhận xu hướng tương tự với hemoglobin. Nghiên cứu cho thấy hoạt độ G6PD thấp có liên quan đến tình trạng thiếu máu ở trẻ em và nhấn mạnh vai trò của việc phát hiện sớm, theo dõi định kỳ để dự phòng các biến chứng huyết học.

Từ khoá: Thiếu hụt G6PD, thiếu máu tán huyết, hematocrit, hemoglobin.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Thiếu hụt glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) là rối loạn di truyền phổ biến nhất ở người, ảnh hưởng đến khoảng 400 - 500 triệu người trên toàn thế giới, đặc biệt tại các khu vực có tỷ lệ sốt rét lưu hành như châu Phi, Trung Đông, Nam Á và Đông Nam Á.[1] G6PD là enzyme thiết yếu tham gia vào con đường pentose phosphate, giúp bảo vệ hồng cầu chống lại stress oxy hóa. Khi thiếu hụt enzyme này, hồng cầu trở nên dễ tổn thương và dễ bị phá hủy dưới tác động của các yếu tố oxy hóa như nhiễm trùng, một số thuốc hoặc thực phẩm như đậu tằm.[2]

Tác giả liên hệ: Nguyễn Thị Hảo
Trường Đại học Y Hà Nội
Email: Haont131419@gmail.com
Ngày nhận: 29/04/2025
Ngày được chấp nhận: 22/05/2025

Thiếu hụt G6PD có thể gây ra các biểu hiện lâm sàng đa dạng, từ không triệu chứng đến vàng da sơ sinh nặng, thiếu máu tán huyết cấp hoặc thiếu máu mạn tính. Tỷ lệ thiếu hụt G6PD rất khác nhau tùy theo vùng địa lý và nhóm dân cư. Một nghiên cứu tại Trung Quốc cho thấy tỷ lệ thiếu hụt G6PD ở trẻ sơ sinh dao động từ 2% đến 5% tùy theo khu vực.[3] Tại Việt Nam, theo các nghiên cứu sàng lọc sơ sinh, tỷ lệ thiếu hụt G6PD được ghi nhận khoảng 1 - 3%, với sự phân bố cao hơn ở nam giới do bệnh di truyền liên kết với nhiễm sắc thể X.[4,5]

Mặc dù phần lớn trẻ thiếu hụt G6PD không có triệu chứng trong điều kiện bình thường, nhưng trong bối cảnh lâm sàng tại các cơ sở nhi khoa, nhiều trẻ đến khám và nhập viện do các triệu chứng như vàng da kéo dài, thiếu máu chưa rõ nguyên nhân, nhiễm trùng, hoặc do có tiền sử gia đình liên quan đến thiếu hụt G6PD.

Một số trường hợp được phát hiện tình cờ khi làm xét nghiệm sàng lọc sơ sinh hoặc cận lâm sàng đánh giá vàng da và thiếu máu. Những đặc điểm lâm sàng này phản ánh tính không đồng nhất của quần thể bệnh nhi thiếu G6PD và là cơ sở để nghiên cứu sâu hơn về mối liên quan giữa hoạt độ enzyme và các chỉ số huyết học.[6]

Một số bằng chứng gần đây cũng gợi ý rằng mức độ thiếu hụt G6PD có thể liên quan đến mức độ giảm các chỉ số huyết học như hemoglobin và hematocritgợi ý mối liên hệ tiềm năng giữa stress oxy hóa và mức độ thiếu máu. Tuy nhiên, tại Việt Nam, các nghiên cứu hiện có chủ yếu dừng lại ở việc xác định tỷ lệ thiếu hụt G6PD hoặc mô tả biểu hiện đơn lẻ, mà chưa đi sâu phân tích mối liên quan giữa hoạt độ enzyme và các thông số huyết học cơ bản.

Xuất phát từ thực tiễn trên, nghiên cứu được tiến hành nhằm phân tích đặc điểm cận lâm sàng và đánh giá mối liên quan giữa hoạt độ enzyme G6PD với các chỉ số huyết học ở bệnh nhi thiếu hụt G6PD tại Bệnh viện Nhi Trung ương. Việc làm rõ mối liên hệ này có thể góp phần hỗ trợ sàng lọc sớm, tiên lượng nguy cơ thiếu máu, từ đó định hướng theo dõi và can thiệp kịp thời nhằm hạn chế các biến chứng nặng ở nhóm bệnh nhi này.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP

1. Đối tượng

Là các bệnh nhi được chẩn đoán thiếu hụt G6PD đến khám và điều trị tại Bệnh viện Nhi Trung ương trong thời gian từ tháng 01/2023 đến tháng 07/2023.

Tiêu chí lựa chọn

Bệnh nhi có kết quả xét nghiệm hoạt độ enzyme G6PD dưới ngưỡng bình thường (< 6,97 U/g Hb). Có hồ sơ bệnh án đầy đủ thông tin lâm sàng, cận lâm sàng. Người nhà bệnh nhi đồng ý cho sử dụng dữ liệu bệnh án phục vụ nghiên cứu.

Tiêu chí loại trừ

Bệnh nhi có thiếu máu do các nguyên nhân khác như: bệnh huyết học, suy tủy, bệnh bạch cầu cấp. Hồ sơ bệnh án không đầy đủ hoặc không đồng ý tham gia.

Thông tin lâm sàng ban đầu

Các bệnh nhi được đưa vào nghiên cứu đến khám với các lý do khác nhau như: vàng da sơ sinh kéo dài, thiếu máu chưa rõ nguyên nhân, nhiễm trùng, sàng lọc sơ sinh bất thường, hoặc có tiền sử gia đình mắc thiếu G6PD. Đây là cơ sở để phát hiện thiếu hụt enzyme và làm xét nghiệm xác định hoạt độ G6PD.

2. Phương pháp

Thiết kế nghiên cứu

Nghiên cứu được thiết kế theo phương pháp mô tả hồi cứu cắt ngang, nhằm phân tích đặc điểm cận lâm sàng và đánh giá mối liên quan giữa hoạt độ enzyme G6PD với chỉ số huyết học của bệnh nhi thiếu hụt G6PD.

Cỡ mẫu và phương pháp chọn mẫu

Áp dụng phương pháp chọn mẫu thuận tiện toàn bộ, bao gồm tất cả các bệnh nhi được chẩn đoán thiếu hụt G6PD phù hợp tiêu chí lựa chọn trong thời gian nghiên cứu. Tổng số hồ sơ bệnh án được đưa vào phân tích là 46.

Phương pháp định lượng hoạt độ G6PD

Hoạt độ enzyme G6PD được định lượng tại khoa Hóa sinh – Huyết học, Bệnh viện Nhi Trung Ương, bằng phương pháp hấp thụ quang phổ (spectrophotometry) trên hệ thống máy xét nghiệm sinh hóa tự động Roche Cobas c501, sử dụng bộ thuốc thử chuyên dụng của hãng Roche Diagnostics. Kết quả được chuẩn hóa theo đơn vị U/g Hb.

Biến số

Nhân trắc học: tuổi, giới. Xét nghiệm huyết học: hemoglobin (Hb), hematocrit (Hct). Hoạt độ enzyme G6PD (U/g Hb).

Xử lý và phân tích số liệu

Dữ liệu được xử lý và phân tích bằng phần mềm SPSS 20.0. Các biến định lượng được mô tả bằng giá trị trung bình ± độ lệch chuẩn. So sánh giữa các nhóm sử dụng kiểm định T-test, ANOVA khi phù hợp. Mối liên quan giữa hoạt độ G6PD và chỉ số huyết học được đánh giá bằng hồi quy tuyến tính đơn biến. Mức ý nghĩa thống kê được xác định với $p < 0,05$.

3. Đạo đức nghiên cứu

Nghiên cứu thực hiện vì mục đích khoa học. Nghiên cứu được thực hiện trên dữ liệu hồ sơ bệnh án đã mã hóa, đảm bảo không tiết lộ thông tin cá nhân người bệnh. Tất cả quy trình nghiên cứu tuân thủ theo các quy định đạo đức nghiên cứu y sinh hiện hành.

III. KẾT QUẢ

Trong thời gian từ tháng 01/2023 đến tháng 07/2023, 46 bệnh nhi được chẩn đoán thiếu hụt G6PD tại Bệnh viện Nhi Trung ương được đưa vào nghiên cứu.

Trong số 46 bệnh nhi, lý do phát hiện thiếu hụt G6PD bao gồm: vàng da sơ sinh kéo dài hoặc nặng (58,7%), thiếu máu chưa rõ nguyên nhân (19,6%), nhiễm trùng kèm chỉ số huyết học bất thường (10,9%) và sàng lọc sơ sinh hoặc cận lâm sàng tình cờ (10,8%). Thời điểm chẩn đoán dao động từ sơ sinh đến 24 tháng tuổi, trong đó 32,6% được chẩn đoán trong tháng đầu sau sinh, 43,5% trong 3 tháng đầu, và 23,9% còn lại ở trẻ lớn hơn.

Kết quả phân tích đặc điểm nhân khẩu học, xét nghiệm và mối liên quan giữa hoạt độ G6PD và chỉ số huyết học như sau:

Bảng 1. Đặc điểm chung của bệnh nhi

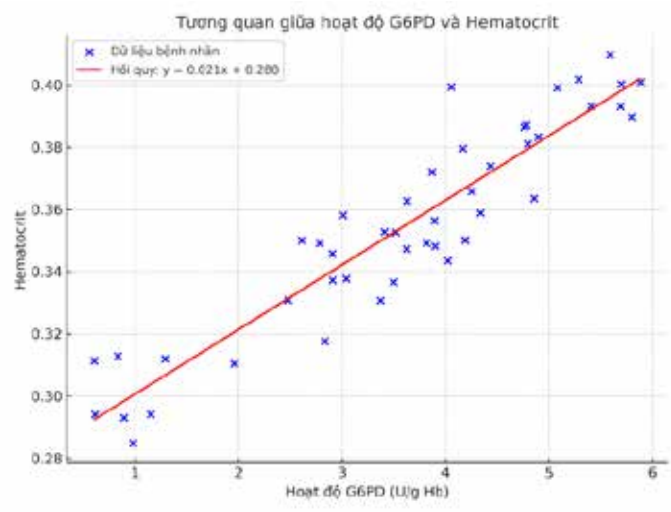
Đặc điểm	Nam (n = 30)	Nữ (n = 16)	Tổng (n = 46)
Tuổi (tháng), trung bình ± SD	5,5 ± 12,1	21,1 ± 19,1	11,0 ± 16,6
Hoạt độ G6PD (U/g Hb), trung bình ± SD	1,1 ± 1,5	4,7 ± 1,8	2,4 ± 2,4
Hemoglobin (g/L), trung bình ± SD	120,8 ± 20,3	138,9 ± 17,5	121,2 ± 19,6
Hematocrit, trung bình ± SD	0,36 ± 0,05	0,40 ± 0,06	0,33 ± 0,07

Trong tổng số 46 bệnh nhi thiếu hụt G6PD, có 30 bệnh nhân nam (65,2%) và 16 bệnh nhân nữ (34,8%). Tuổi trung bình của nhóm nghiên cứu là 11,0 ± 16,6 tháng, với nhóm nam có tuổi trung bình thấp hơn nhóm nữ (5,5 ± 12,1 so với 21,1 ± 19,1 tháng). Hoạt độ G6PD trung bình ở nhóm nam (1,1 ± 1,5 U/g Hb) thấp hơn có ý nghĩa thống kê so với nhóm nữ (4,7 ± 1,8 U/g Hb). Các chỉ số hemoglobin và hematocrit trung bình ở nhóm nam cũng có xu hướng thấp hơn so với nữ, mặc dù sự khác biệt không đạt ý nghĩa thống kê.

Bảng 2. Chỉ số huyết học theo mức độ thiếu hụt G6PD

Mức hoạt độ G6PD (U/g Hb)	Số bệnh nhân (n)	Tỷ lệ (%)	Hemoglobin (g/L), trung bình ± SD	Hematocrit, trung bình ± SD
0 – 2 U/g	28	60,9%	113,2 ± 16,8	0,29 ± 0,04
2 – 4 U/g	2	4,3%	123,7 ± 14,1	0,33 ± 0,01
4 – 6 U/g	16	34,8%	135,7 ± 16,7	0,41 ± 0,04
Tổng cộng	46	100%	121,2 ± 19,6	0,33 ± 0,07

Khi phân nhóm theo hoạt độ G6PD, phần lớn bệnh nhân (60,9%) thuộc nhóm có hoạt độ G6PD từ 0 – 2 U/g Hb, tức là mức độ thiếu hụt nặng. Ở nhóm này, giá trị hemoglobin trung bình chỉ đạt 113,2 ± 16,8 g/L và hematocrit trung bình là 0,29 ± 0,04, thấp hơn đáng kể so với nhóm có hoạt độ G6PD cao hơn. Ngược lại, nhóm bệnh nhân có hoạt độ G6PD từ 4 – 6 U/g Hb có chỉ số hemoglobin và hematocrit cao nhất (135,7 ± 16,7 g/L và 0,41 ± 0,04). Điều này cho thấy mức độ thiếu hụt G6PD càng nặng thì mức độ thiếu máu càng rõ rệt.



Biểu đồ 1. Mối liên quan giữa hoạt độ G6PD và hematocrit

Biểu đồ cho thấy các điểm dữ liệu phân bố dọc theo một đường xu hướng tăng, phản ánh mối quan hệ dương giữa hoạt độ G6PD và giá trị hematocrit.

Đường hồi quy tuyến tính thể hiện xu hướng chung: hoạt độ G6PD càng cao, hematocrit càng tăng.

Điều này phù hợp với sinh lý bệnh học của thiếu hụt G6PD: thiếu enzyme làm tăng nguy cơ tan máu, dẫn đến giảm hematocrit.

Biểu đồ scatter plot thể hiện mối tương quan tuyến tính dương giữa hoạt độ G6PD và chỉ số hematocrit. Các điểm dữ liệu tập trung dọc theo đường hồi quy tuyến tính, với phương trình ước lượng:

Hematocrit = 0,283 + 0,021 x G6PD (U/g Hb)

Hệ số chặn (Intercept) = 0,283.

Hệ số góc (Slope) = 0,022.

Phân tích hồi quy cho thấy giá trị hệ số xác định $R^2 = 0,56$ với $p < 0,001$, khẳng định mối liên quan chặt chẽ và có ý nghĩa thống kê. Nghĩa là hoạt độ G6PD càng cao thì chỉ số hematocrit càng lớn, phản ánh tình trạng hồng cầu ổn định tốt hơn.

IV. BÀN LUẬN

Trong nghiên cứu này, tỷ lệ bệnh nhi nam giới mắc thiếu hụt G6PD chiếm ưu thế với 65,2%, cao hơn so với nữ giới. Kết quả này phù hợp với cơ chế di truyền lặn liên kết nhiễm sắc thể X của bệnh, theo đó nam giới chỉ có một nhiễm sắc thể X nên nếu mang đột biến sẽ biểu hiện bệnh, trong khi nữ giới cần hai bản sao đột biến mới biểu hiện lâm sàng.[2,7] Tỷ lệ này cũng tương tự với các nghiên cứu được thực hiện tại nhiều quốc gia như Ai Cập và Trung Quốc, trong đó nghiên cứu tại Ai Cập đã báo cáo tỷ lệ thiếu hụt G6PD ở nam giới là 6,2% và ở nữ giới

là 2,1%, với tỷ lệ nam:nữ là 3,2:1 và nghiên cứu tại Trung Quốc cho thấy tỷ lệ thiếu hụt G6PD ở nam giới là 2,8% và ở nữ giới là 0,5%, với tỷ lệ nam: nữ là 5,6:1.[8,9]

Tuổi trung bình của bệnh nhân trong nghiên cứu là 11,0 ± 16,6 tháng, với nhóm nam có tuổi trung bình thấp hơn nữ. Điều này có thể liên quan đến thực tế rằng biểu hiện lâm sàng của thiếu hụt G6PD, như vàng da sơ sinh hoặc thiếu máu tán huyết cấp, thường xảy ra sớm ở trẻ nam, thúc đẩy việc nhập viện và chẩn đoán sớm hơn.[7] Việc phân bố không đồng đều về độ tuổi và lý do phát hiện phản ánh tính không đồng nhất của nhóm bệnh nhân – yếu tố cần cân nhắc khi so sánh nội bộ.

Phân tích đặc điểm huyết học theo mức độ thiếu hụt G6PD cho thấy nhóm bệnh nhân có hoạt độ G6PD dưới 2 U/g Hb chiếm tỷ lệ cao nhất (60,9%). Nhóm này cũng có chỉ số hemoglobin và hematocrit trung bình thấp hơn rõ rệt so với nhóm có hoạt độ G6PD cao hơn. Điều này phù hợp với cơ chế bệnh sinh của thiếu hụt G6PD: sự giảm hoạt động của enzyme này làm suy yếu cơ chế bảo vệ chống stress oxy hóa nội sinh của hồng cầu, khiến tế bào dễ bị tổn thương và tan máu dưới tác động của các yếu tố kích hoạt.[10,11] Các nghiên cứu quốc tế cũng chỉ ra rằng mức độ thiếu hụt enzyme càng nặng thì nguy cơ thiếu máu và vàng da sơ sinh càng cao.[12]

Khi phân tích mối liên quan giữa hoạt độ G6PD và chỉ số hematocrit, chúng tôi nhận thấy mối tương quan tuyến tính dương rõ rệt (R^2 = 0,56; p < 0,001). Nhóm có hoạt độ enzyme < 2 U/g Hb có giá trị hematocrit thấp nhất, phản ánh tình trạng thiếu máu nặng hơn. Đây là kết quả phù hợp với cơ chế bệnh sinh của thiếu hụt G6PD: do giảm khả năng bảo vệ hồng cầu trước stress oxy hóa, các yếu tố khởi phát như nhiễm trùng, thuốc hoặc thực phẩm có thể dẫn đến tan máu, từ đó làm giảm khối lượng hồng cầu lưu hành. Kết quả này tương đồng với báo cáo của Gomaa et al. tại Ai Cập, trong đó hoạt độ G6PD có mối liên hệ thuận với nồng độ hemoglobin và hematocrit.[8,13] Ngoài ra, các phân tích trước đây cũng khuyến cáo rằng đánh giá mức độ thiếu hụt enzyme nên được kết hợp với theo dõi huyết học để tiên lượng nguy cơ biến chứng.[12] Chúng tôi cũng ghi nhận xu hướng tương tự đối với hemoglobin: nhóm có hoạt độ enzyme thấp nhất có Hb trung bình 113,2 ± 16,8 g/L, trong khi nhóm G6PD 4–6 U/g Hb có Hb trung bình 135,7 ± 16,7 g/L. Tuy nhiên, do hạn chế dữ liệu cá thể đầy đủ, chúng tôi không thực hiện phân tích hồi quy với biến số hemoglobin. Việc lựa chọn hematocrit làm chỉ số chính để phân tích mối liên quan được cân nhắc vì Hct ít biến động hơn trong các bối cảnh cấp tính (như truyền dịch, mất nước), nhờ đó tăng độ tin cậy trong phân tích hồi cứu. Xu hướng biến đổi đồng thời của Hb và Hct theo mức enzyme củng cố giá trị tiên lượng huyết học của hoạt độ G6PD.

Mặc dù, nghiên cứu đã cung cấp những bằng chứng quan trọng về ảnh hưởng của thiếu hụt G6PD đến chỉ số huyết học, vẫn tồn tại một số hạn chế. Dữ liệu được thu thập từ hồ sơ bệnh án tại một bệnh viện tuyến cuối, nơi phần lớn bệnh nhân được chẩn đoán do có triệu chứng lâm sàng hoặc bất thường xét nghiệm. Điều này khác biệt với một mẫu sàng lọc ngẫu nhiên trong cộng đồng. Vì vậy, các kết quả và xu hướng được ghi nhận trong nghiên cứu này có thể phản ánh mức độ bệnh nặng hơn so với dân số chung. Đây là một giới hạn trong khả năng ngoại suy kết luận sang cộng đồng, đồng thời đặt ra nhu cầu cho các nghiên cứu tiến cứu, với thiết kế chọn mẫu đại diện và kiểm soát tốt các yếu tố nhiễu. Thiết kế hồi cứu phụ thuộc vào chất lượng ghi chép hồ sơ bệnh án, có thể ảnh hưởng đến tính toàn vẹn dữ liệu. Ngoài ra, nghiên cứu chưa đánh giá các yếu

tố nguy cơ bổ sung như nhiễm trùng, chế độ dinh dưỡng, mức độ vàng da sơ sinh, việc dùng thuốc hoặc tiếp xúc với các chất oxy hóa.

Những hạn chế này gợi mở hướng cho các nghiên cứu tiếp theo, cần thiết kế tiến cứu, với cỡ mẫu lớn hơn và phân tích chi tiết hơn các yếu tố nguy cơ cũng như tác động của các yếu tố môi trường và di truyền đến biểu hiện lâm sàng của thiếu hụt G6PD.

Việc xác định mức độ thiếu hụt G6PD có ý nghĩa quan trọng trong tiên lượng nguy cơ thiếu máu huyết tán, từ đó hướng dẫn chiến lược theo dõi và can thiệp sớm, đặc biệt đối với trẻ sơ sinh. Những bệnh nhân có hoạt độ G6PD rất thấp cần được tư vấn phòng tránh tiếp xúc với các yếu tố oxy hóa như một số thuốc (sulfonamid, nitrofurantoin), thực phẩm như đậu tằm hoặc các tác nhân nhiễm trùng.[12]

V. KẾT LUẬN

Thiếu hụt G6PD là rối loạn di truyền phổ biến ở trẻ em, với tỷ lệ mắc cao hơn ở nam giới và liên quan đến nguy cơ thiếu máu tán huyết. Nghiên cứu cho thấy mức độ thiếu hụt G6PD có mối liên quan chặt chẽ với giảm chỉ số hematocrit và hemoglobin, đặc biệt ở nhóm thiếu hụt enzyme nặng. Hoạt độ G6PD có thể được sử dụng như một chỉ số gián tiếp để đánh giá nguy cơ thiếu máu ở trẻ em. Trẻ có hoạt độ G6PD thấp nên được theo dõi huyết học định kỳ trong năm đầu đời, đặc biệt nếu có biểu hiện vàng da hoặc tiền sử gia đình. Cần hướng dẫn phụ huynh nhận biết sớm dấu hiệu thiếu máu và tránh các yếu tố khởi phát như thuốc, nhiễm trùng hoặc thực phẩm nguy cơ cao.

LỜI CẢM ƠN

Nhóm tác giả xin trân trọng cảm ơn Bệnh viện Nhi Trung ương đã tạo điều kiện thuận lợi cho việc thực hiện nghiên cứu này. Nhóm tác giả cam kết không có xung đột lợi ích trong quá trình thực hiện và công bố kết quả nghiên cứu.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. *National Organization for Rare Disorders*. 2019;

2. Luzzatto L, Arese P. Favism and Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency. *N Engl J Med*. Jan 4 2018; 378(1): 60-71. doi:10.1056/nejmra1708111.

3. Bubp J, Jen M, Matuszewski K. Caring for Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase (G6PD)-Deficient Patients: Implications for Pharmacy. *P t*. Sep 2015; 40(9): 572-4.

4. Văn Quốc Vũ, Huỳnh NDT. Tỷ lệ thiếu hụt men G6PD và một số yếu tố liên quan ở trẻ sơ sinh tại bệnh viện Phụ sản Thành phố Cần Thơ năm 2021-2022. *Tạp chí Y học Việt Nam*. 2022; 516(1): 37-42. doi:https://doi.org/10.51298/vmj.v516i1.2938.

5. Nguyễn CV, Nguyễn VD, Huỳnh NPT, Lê TL. Thiếu men G6PD và một số yếu tố liên quan ở trẻ sơ sinh tham gia sàng lọc chẩn đoán sơ sinh tại Bệnh viện Phụ sản Thành phố Cần Thơ, giai đoạn 2017-2020. *Tạp chí Y Dược học Cần Thơ*. 12/25 2023; (69):30-35. doi:10.58490/ctump.2023i69.1902.

6. Atay E, Bozaykut A, Ipek IO. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in neonatal indirect hyperbilirubinemia. *J Trop Pediatr*. Feb 2006; 52(1): 56-8. doi:10.1093/tropej/fmi042.

7. Kaplan M, Hammerman C. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency and severe neonatal hyperbilirubinemia: A complexity of interactions between genes and environment. *Seminars in fetal & neonatal medicine*. 11/01 2009; 15: 148-56. doi:10.1016/j.siny.2009.10.007.

8. Elella SA, Tawfik M, Barseem N, Moustafa W. Prevalence of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in neonates in Egypt.

Ann Saudi Med. Sep-Oct 2017; 37(5): 362-365. doi:10.5144/0256-4947.2017.362.

9. He Y, Zhang Y, Chen X, Wang Q, Ling L, Xu Y. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in the Han Chinese population: molecular characterization and genotype–phenotype association throughout an activity distribution. *Scientific Reports*. 2020/10/13 2020; 10(1): 17106. doi:10.1038/s41598-020-74200-y.

10. Beutler E. G6PD deficiency. *Blood*. 1994; 84(11): 3613-3636. doi:10.1182/blood.V84.11.3613.bloodjournal84113613.

11. Mehta A, Mason PJ, Vulliamy TJ. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. *Best Practice & Research Clinical Haematology*. 2000/03/01/ 2000; 13(1): 21-38. doi:https://doi.org/10.1053/beha.1999.0055.

12. Frank JE. Diagnosis and management of G6PD deficiency. *Am Fam Physician*. Oct 1 2005; 72(7): 1277-82.

13. Ezz El-Deen ZM, Hussin NF, Abdel Hamid TA, Abdel Migeed OR, Samy RM. G6PD Deficiency and G6PD (Mediterranean and Silent) Polymorphisms in Egyptian Infants with Neonatal Hyperbilirubinemia. *Laboratory Medicine*. 2013; 44(3): 228-234. doi:10.1309/lmqosc1ry6ectdu2.

Summary

CORRELATION BETWEEN G6PD ACTIVITY AND HEMATOLOGICAL INDICES IN PEDIATRIC PATIENTS WITH G6PD DEFICIENCY AT VIETNAM NATIONAL CHILDREN'S HOSPITAL

Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency is a X-linked enzymatic disorder, impairs the antioxidant defenses of red blood cells, increasing their susceptibility to oxidative stress and hemolysis. While hematological manifestations vary by enzyme activity level, data among Vietnamese pediatric populations remained limited. This study aimed to evaluate the correlation between G6PD activity and hematological indices in children diagnosed with G6PD deficiency. We conducted a retrospective cross-sectional study on 46 pediatric patients at Vietnam National Children's Hospital from January to July 2023. G6PD activity was measured using spectrophotometry (Roche Cobas c501, U/g Hb). Patients presented due to neonatal jaundice, unexplained anemia, infection, or were identified through routine newborn screening. Data on age, gemder, G6PD activity, hemoglobin, and hematocrit were extracted from medical records and analyzed using univariate linear regression. Results showed that 65.2% of patients were male, with a mean age of 11.0 ± 16.6 months, and 60.9% had severe enzyme deficiency (< 2 U/g Hb). A strong positive correlation was observed between G6PD activity and hematocrit ($R^2 = 0.56$; $p < 0.001$), with a similar trend noted for hemoglobin. The findings suggest that lower G6PD activity is associated with reduced hematological indices, emphasizing the importance of early detection and follow-up in children with severe deficiency to prevent anemia-related complications.

Keywords: G6PD deficiency, hemolysis, hematocrit, hemoglobin.