

BÁO CÁO TRƯỜNG HỢP LÂM SÀNG: BỆNH BẠCH CẦU MẠN DÒNG TỬY BIỂU HIỆN TĂNG TIỂU CẦU ĐƠN ĐỘC

Lương Thị Trang*, Nguyễn Đặng Quỳnh Anh, Phan Vĩnh Sinh

TÓM TẮT

Bệnh bạch cầu mạn dòng tủy (BBCMT) là bệnh lý thuộc nhóm bệnh tăng sinh tủy, với biểu hiện chủ yếu là tăng sinh dòng bạch cầu hạt, có biệt hóa trưởng thành, có thể kèm tăng số lượng tiểu cầu. Tăng tiểu cầu đơn độc với số lượng bạch cầu bình thường là một biểu hiện không điển hình, rất hiếm gặp trong bệnh lý BBCMT, các trường hợp này thường không có biểu hiện lâm sàng, tăng số lượng tiểu cầu thường được phát hiện một cách tình cờ.

Chúng tôi báo cáo chi tiết một trường hợp BBCMT có biểu hiện tăng tiểu cầu đơn độc.

Từ khóa: Bệnh bạch cầu mạn dòng tủy; tăng tiểu cầu đơn độc; BCR/ABL; nhiễm sắc thể Philadelphia; Imatinib.

A CLINICAL CASE REPORT: CHRONIC MYELOID LEUKEMIA PRESENTING WITH ISOLATED THROMBOCYTOSIS

ABSTRACT

Chronic myeloid leukemia (CML) is a myeloproliferative neoplasm primarily characterized by the proliferation of mature granulocytic cells, which may be accompanied with thrombocytosis. Isolated thrombocytosis with a normal white blood cell count is an atypical and very rare presentation of CML. These cases are often asymptomatic and thrombocytosis is usually discovered incidentally.

We present a detailed report of a CML case with isolated thrombocytosis as the primary manifestation.

Keywords: Chronic myeloid leukemia; Isolated thrombocytosis; BCR/ABL; Philadelphia chromosome; Imatinib.

Bệnh viện Ung bướu Đà Nẵng

*Chịu trách nhiệm chính: Lương Thị Trang

Email: luongtrang94dn@gmail.com

Ngày nhận bài: 01/10/2025

Ngày phản biện khoa học: 15/10/2025

Ngày duyệt bài: 30/10/2025

1. ĐẶT VẤN ĐỀ - MỤC TIÊU

1.1. Đặt vấn đề

Bệnh bạch cầu mạn dòng tủy là bệnh lý tăng sinh chủ yếu dòng bạch cầu hạt, với đặc điểm chuyển vị nhiễm sắc thể đặc trưng t(9;22)(q34;q11), tạo nên nhiễm sắc thể Philadelphia (Ph) chứa tổ hợp gene BCR/ABL.

Tỷ lệ mắc BBCMT 1 đến 2 trường hợp trên 100.000 dân [1].

Diễn tiến tự nhiên của bệnh BBCMT không được điều trị gồm ba giai đoạn: giai đoạn mạn tính, giai đoạn tăng tốc và giai đoạn chuyển cấp. Sự thành công của liệu pháp điều trị với thuốc ức chế tyrosine kinase TKI (tyrosine kinase inhibitor) góp phần làm giảm tỷ lệ tử vong và kéo dài tuổi thọ của người bệnh.

Một số nghiên cứu chỉ ra rằng, tái sắp xếp BCR/ABL có nguồn gốc từ tế bào gốc tạo máu đa năng. Trong bệnh lý BBCMT, tổ hợp gene BCR/ABL được tìm thấy trong tất cả các tế bào dòng tủy, một số tế bào dòng lympho và tế bào nội mô [1]. Khác với BBCMT điển hình, tổ hợp gene BCR/ABL trong các trường hợp tăng tiểu cầu đơn độc thường chỉ xuất hiện giới hạn ở dòng mẫu tiểu cầu [2].

Tại bệnh viện Ung bướu Đà Nẵng, đây là trường hợp BBCMT biểu hiện tăng tiểu cầu đơn độc đầu tiên chúng tôi ghi nhận.

1.2. Mục tiêu nghiên cứu

Trình bày một trường hợp BBCMT với tăng tiểu cầu đơn độc hiếm gặp, nhằm mô tả đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng, quá trình chẩn đoán và điều trị, qua đó rút ra kinh nghiệm chẩn đoán cho các trường hợp tăng tiểu cầu trong thực hành lâm sàng.

2. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu: Một người bệnh

được chẩn đoán xác định bệnh bạch cầu mạn dòng tủy với biểu hiện tăng tiểu cầu đơn độc, được điều trị và theo dõi tại Bệnh viện Ung bướu Đà Nẵng.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

Mô tả ca bệnh.

2.3. Đạo đức nghiên cứu

Mọi thông tin cá nhân của người bệnh trong báo cáo đều được bảo mật và ẩn danh. Việc thực hiện báo cáo không can thiệp và không ảnh hưởng đến quá trình điều trị của người bệnh.

3. GIỚI THIỆU CA BỆNH

Bệnh nhân nam, 49 tuổi, tiền sử chưa ghi nhận bệnh lý nội, ngoại khoa.

Tháng 5/2025, bệnh nhân khám sức khỏe định kỳ hằng năm phát hiện bất thường huyết học với tăng số lượng tiểu cầu (1800 G/L), số lượng bạch cầu và nồng độ hemoglobin trong giới hạn bình thường. Bệnh nhân đến khám tại một cơ sở y tế tại Thành phố Hồ Chí Minh, được điều trị Hydroxyurea 500 mg×1 viên/ngày và được làm các xét nghiệm sau:

FISH (mẫu máu): Phân tích 200 tế bào, phát hiện 98% tế bào có nhiễm sắc thể Ph.

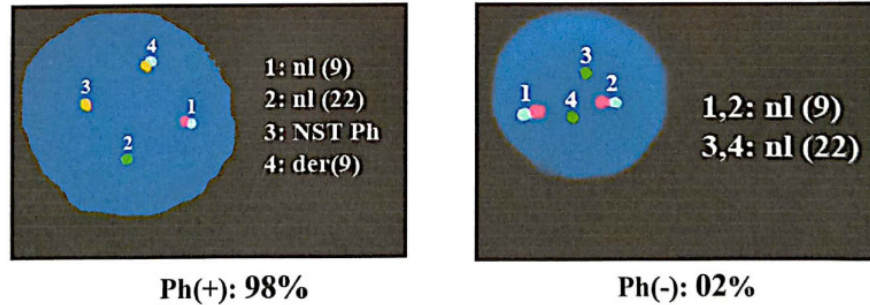
PCR (mẫu máu): Bệnh nhân có gene tổ hợp BCR/ABL kiểu major b3a2, không kèm kiểu minor a1e2.

Công thức nhiễm sắc thể (mẫu máu): 46, XY, t(9;22)(q34;q11)[9]/46,XY[1].

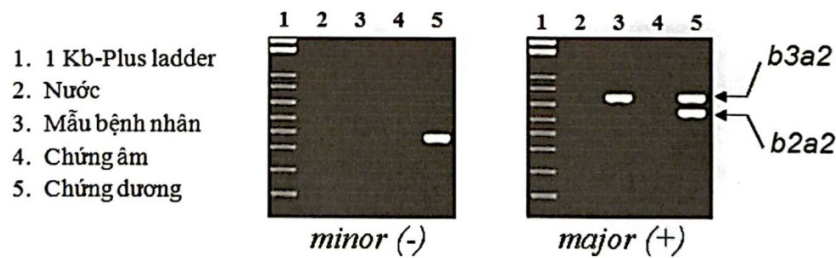
Không phát hiện đột biến gene *MPL*.

Không phát hiện đột biến trên exon 9 của gene *CALR*.

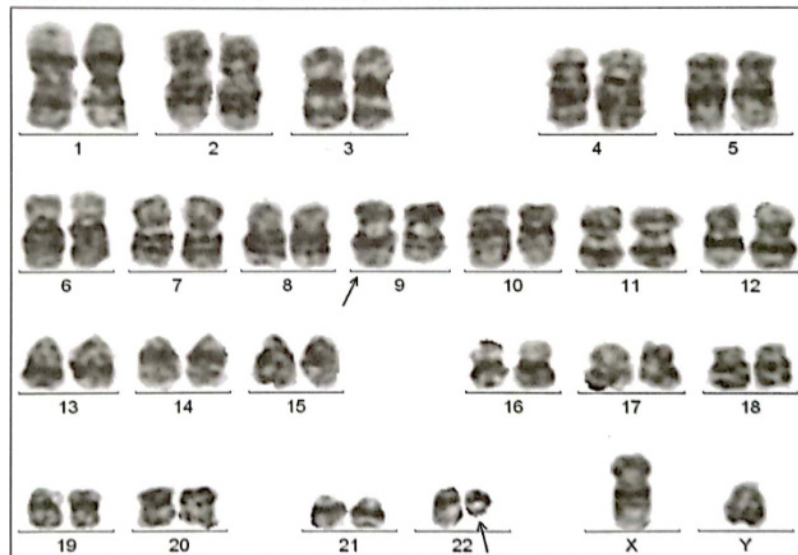
Không phát hiện đột biến gene *JAK2 V617F*.



Hình 1: Tỷ lệ tế bào có nhiễm sắc thể Ph là 98%



Hình 2: Phát hiện tổ hợp gene BCR/ABL kiểu major b3a2 bằng kỹ thuật RT-PCR



Hình 3: Công thức nhiễm sắc thể

Tháng 6/2025, bệnh nhân nhập viện tại Bệnh viện Ung bướu Đà Nẵng. Lâm sàng không ghi nhận triệu chứng gì đặc biệt, lách không lớn. Kết

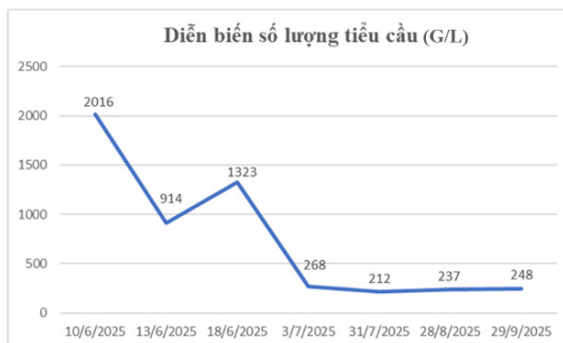
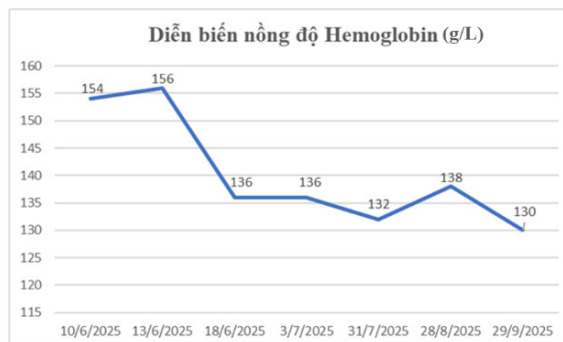
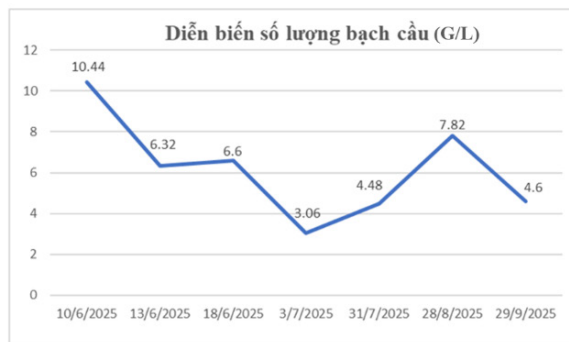
quả huyết học ghi nhận: WBC 10,44 G/L, HGB 154 g/L, PLT 2016 G/L, LDH 293 U/l. Chẩn đoán xác định là: Bệnh bạch cầu mạn dòng tủy có BCR/

ABL major dương tính. Bệnh nhân được điều trị với Imatinib 400 mg/ngày và gạn tách tiểu cầu điều trị. Sau khi được gạn tách tiểu cầu, số lượng tiểu cầu giảm từ 2016 G/L xuống còn 914 G/L.

Bảng 1: Tóm tắt các kết quả xét nghiệm được thực hiện

Huyết học	WBC 10,44 G/L, HGB 154 g/L, PLT 2016 G/L
Huyết đồ	Số lượng bạch cầu bình thường, công thức bạch cầu chủ yếu là bạch cầu hạt trung tính, không có bạch cầu non. Số lượng tiểu cầu tăng cao, tụ đám trên lam, có tiểu cầu khổng lồ.
Tủy đồ	Tủy có trung bình tế bào. Mẫu tiểu cầu tăng >100 mẫu tiểu cầu/lam, kích thước nhỏ. Dòng hồng cầu có ít. Dòng bạch cầu đầy đủ giai đoạn. Blast 4%.
Dấu ấn miễn dịch mẫu tủy xương	Ghi nhận quần thể blast đa dòng khoảng 3,8% bạch cầu tủy.
Định lượng gene bệnh máu ác tính (6/2025)	Tỷ lệ biểu hiện tổ hợp gene BCR/ABL p210: 2,48% IS.

Bệnh nhân được chẩn đoán: Bệnh bạch cầu mạn dòng tủy có BCR/ABL major dương tính giai đoạn mạn tính, nguy cơ cao theo Sokal, nguy cơ thấp theo EUTOS, tiếp tục điều trị Imatinib 400 mg/ngày, theo dõi định kỳ.



Hình 3: Sự thay đổi kết quả huyết học trong quá trình theo dõi

Sau 3 tuần điều trị, bệnh nhân đạt được đáp ứng hoàn toàn về mặt huyết học.

Kết quả định lượng gene bệnh máu ác tính sau 3 tháng điều trị với Imatinib: Tỷ lệ biểu hiện tổ hợp gene BCR/ABL p210: 0,31% IS.

4. BÀN LUẬN

BBCMT với tăng tiểu cầu đơn độc hiếm gặp và chỉ được báo cáo một vài trường hợp trong y văn. Phần lớn người bệnh không có triệu chứng lâm sàng, một vài trường hợp có thể biểu hiện thiếu máu đầu chi, nhồi máu cơ tim và các triệu chứng thần kinh như đau đầu [3]. Tổng hợp 29 bài báo từ các tài liệu đã được công bố trong giai đoạn từ năm 1987 đến 2023, có 33 trường hợp được báo cáo, chỉ có khoảng 20% bệnh nhân được xác định là có lách to thông qua thăm khám lâm sàng hoặc siêu âm [4]. Tăng tiểu cầu thường được phát hiện tình cờ, chẩn đoán ban đầu thường hướng đến bệnh lý tăng tiểu cầu tiên phát cho đến khi có kết quả xét nghiệm bất thường khẳng định chẩn đoán BBCMT [2], [4]. Số lượng tiểu cầu được báo cáo dao động từ 500 G/L đến hơn 8.000 G/L [4]. Ở trường hợp lâm sàng chúng tôi báo cáo, bệnh nhân hoàn toàn không có triệu chứng và tình cờ phát hiện bất thường huyết học sau thăm khám sức khỏe định kỳ hằng năm, khá phù hợp với những báo cáo trong y văn.

Trường hợp lâm sàng mà chúng tôi báo cáo có kết quả FISH, nhiễm sắc thể phát hiện nhiễm sắc thể Philadelphia, PCR phát hiện tổ hợp gene BCR/ABL kiểu major b3a2 được thực hiện trên mẫu máu ngoại vi. Tuy nhiên, qua nghiên cứu y văn, chúng tôi thấy rằng, ở những người bệnh BBCMT với tăng tiểu cầu đơn độc, đa số FISH và nhiễm sắc thể đồ tìm kiếm bất thường nhiễm sắc thể Philadelphia thực hiện trên mẫu máu ngoại vi thường âm tính, trong khi thực hiện trên mẫu tủy xương lại dương tính; với kỹ thuật qPCR, có thể dùng mẫu máu ngoại vi để chẩn đoán và theo dõi điều trị [2]. Thông tin này có thể hữu ích để cân

nhắc các phương pháp xét nghiệm thích hợp khi chẩn đoán. Tỷ lệ đồng biểu hiện tổ hợp gene BCR/ABL và đột biến JAK2 cũng được đề cập ở một số tài liệu, ghi nhận khoảng 26% [4], trường hợp lâm sàng của chúng tôi không khi nhận.

Về vấn đề điều trị, hiện nay vẫn chưa có khuyến cáo cụ thể riêng biệt cho các trường hợp BBCMT có tăng tiểu cầu đơn độc, điều trị phổ biến hiện nay vẫn là các TKI. Kết quả đáp ứng điều trị ban đầu với Hydroxyurea rất thay đổi, có khoảng 1/3 các trường hợp không không chế được số lượng tiểu cầu bằng Hydroxyurea [4]. Hầu hết các trường hợp được báo cáo đạt được đáp ứng tốt sau khi sử dụng TKI, theo báo cáo của tác giả Mohamed Abdulgayoom, có 11 trong tổng số 12 bệnh nhân được điều trị khởi đầu bằng TKI đạt đáp ứng với tối thiểu là đáp ứng hoàn toàn về mặt huyết học [4]. Trường hợp lâm sàng chúng tôi báo cáo đạt được đáp ứng về mặt huyết học sau khi điều trị Imatinib khoảng 3 tuần. Kết quả định lượng gene BCR/ABL sau 3 tháng điều trị đạt 0,31% IS, theo hướng dẫn của NCCN, bệnh nhân thuộc nhóm nhạy TKI, có thể tiếp tục điều trị bằng Imatinib [5].

Hướng điều trị tiếp theo ở bệnh nhân này là tiếp tục điều trị Imatinib 400 mg/ngày, theo dõi định kỳ và định lượng tổ hợp gene BCR/ABL theo hướng dẫn của NCCN để có phương án điều chỉnh kịp thời.

5. KẾT LUẬN VÀ KHUYẾN NGHỊ

Kết luận

BBCMT với tăng tiểu cầu đơn độc là biểu hiện hiếm gặp. Bệnh nhân thường không có biểu hiện lâm sàng. Hiện tại chưa có những khuyến cáo điều trị riêng biệt cho các trường hợp này, điều trị được áp dụng hiện nay vẫn là các TKI. Trường hợp lâm sàng mà chúng tôi báo cáo đáp ứng tốt với Imatinib 400 mg/ngày.

Khuyến nghị

Với những trường hợp tăng tiểu cầu đơn độc, việc chỉ định xét nghiệm BCR/ABL nên được cân nhắc sớm nhằm phân biệt bệnh bạch cầu mạn dòng tủy với các bệnh tăng tiểu cầu nguyên phát, từ đó định hướng điều trị phù hợp.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

- [1]. Steven H. Swerdlow, Elias Campo, Nancy Lee Harris, et al (2017), WHO Classification of Tumours of Haematopoietic and Lymphoid Tissues. 4th Edition. International Agency for Research on Cancer, Lyon, France, p.30.
- [2]. Vipulkumar Prajapati, Raina R. Flores, Zohra I. Nooruddin, et al (2025), Isolated thrombocytosis with BCR::ABL1 gene rearrangement – a distinct entity or a variant of chronic myelogenous leukemia (CML)? Case report and review of literature, Human Pathology Reports, Volume 41, 300785, <https://doi.org/10.1016/j.hpr.2025.300785>
- [3]. S. J. Manjula, Kanya Kumari Makal (2023), Atypical presentation of chronic myeloid leukemia as extreme thrombocytosis, Journal of Hematology and Allied Sciences, Volume 3, Issue 3, DOI: 10.25259/JHAS_43_2023
- [4]. Mohamed Abdulgayoom, Nabeel Qasem, Mohamed Bakheet, et al (2024), Atypical Presentations of Chronic Myeloid Leukemia with Isolated Thrombocytosis: A Systematic Review, Blood, Volume 144, Issue Supplement 1, 6589, <https://doi.org/10.1182/blood-2024-202302>
- [5]. National Comprehensive Cancer Network (2025), NCCN Guidelines Version 1.2026: Chronic myelogenous leukemia.