

mối liên quan giữa những học sinh được hướng dẫn nhắc nhở từ giáo viên chủ nhiệm và cha mẹ với thực hành phòng bệnh và có mối liên quan giữa kiến thức và thực hành phòng bệnh cận thị của học sinh ($p < 0,05$).

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Bộ Y tế** (2015), Quyết định số 40/QĐ-BYT ngày 12/1/2015 của Bộ Y tế về việc ban hành tài liệu chuyên môn "Hướng dẫn chẩn đoán và điều trị các bệnh về mắt"
2. **Mai Việt Kiên và Cs** (2023), Kiến thức, thái độ và thực hành về phòng cận thị học đường ở học sinh THPT chuyên Thái Nguyên, Tạp chí Y học Việt Nam tập 528, số 2 tháng 7 năm 2023, <https://doi.org/10.51298/vmj.v528i2.6153>
3. **Đình Mạnh Cường và Cs** (2017), Thực trạng tật khúc xạ của học sinh trung học cơ sở và dịch vụ chăm sóc tật khúc xạ ở tỉnh Bắc Cạn, Tạp chí Y học Dự phòng, tập 27, số 1(189) năm 2017.
4. **Lê Phúc Hậu và Cs** (2023), Tình hình cận thị và một số yếu tố liên quan ở học sinh THCS thành phố Cà Mau, Tạp chí Y học Việt Nam, tập 530, số 1B, tháng 9 năm 2023, <https://doi.org/10.51298/vmj.v530i1B.6713>
5. **Nguyễn Thị Huyền và Cs** (2019), Thực trạng cận thị của học sinh tại một số tỉnh ở Việt Nam năm 2019, Tạp chí Y học Dự phòng, tập 30, số 4, 2020 (Phụ bản).
6. **Hồ Đức Hùng** (2021), Xác định tỷ lệ cận thị, một số yếu tố liên quan và hiệu quả truyền thông giáo dục sức khỏe ở học sinh trung học cơ sở thị xã Hoàng Mai, tỉnh Nghệ An (2019 – 2020). Luận án tiến sĩ học. Viện sốt rét – Ký sinh trùng – Côn trùng Trung Ương
7. **Tất Thắng Trần và Cs** (2022), Thực trạng cận thị học đường và các yếu tố liên quan ở học sinh tiểu học tại Quận 1, thành phố Hồ Chí Minh, Tạp chí Y học Việt Nam, tập 515, số 2, 2020, <https://doi.org/10.51298/vmj.v515i2.2757>
8. **Schuster A.K., Elflein H.M., Pokora R., Urschitz M.S.**, "Prevalence and Risk Factors of Myopia in Children and Adolescents in Germany-Results of the KiGGS Survey", *Klinische Padiatrie*, 2017, 229(4), pp. 234-240.
9. **Holden B.A., Fricke T.R., Wilson D.A., Jong M., Naidoo K.S., Sankaridurg P., Wong T.Y., Naduvilath T.J., Resnikoff S.**, "Global prevalence of myopia and high myopia and temporal trends from 2000 through 2050", *Ophthalmology*, 2016, 123(5), pp. 1036-1042.

ĐA POLYP TUYẾN CÓ TÍNH CHẤT GIA ĐÌNH - BÁO CÁO CA BỆNH

Đình Thị Thảo¹, Phạm Quang Trung¹, Đào Phương Giang¹,
Bạch Thuỳ Dương¹, Thái Doãn Kỳ¹, Ngô Tất Trung¹

TÓM TẮT

Bệnh đa polyp tuyến có tính chất gia đình là một bệnh di truyền hiếm gặp đặc trưng bởi số lượng từ hàng trăm đến hàng nghìn polyp xuất hiện ở đại tràng. Xét nghiệm đột biến gen APC là phương pháp có vai trò quan trọng trong sàng lọc và phát hiện sớm bệnh lý này. Chúng tôi báo cáo một ca lâm sàng bệnh nhân 36 tuổi mắc đa polyp đại trực tràng không triệu chứng và được phát hiện thông qua hình ảnh nội soi và xét nghiệm di truyền. **Từ khóa:** Đa polyp tuyến có tính chất gia đình, gen APC

SUMMARY

FAMILIAL ADENOMATOUS POLYPOSIS – A CASE REPORT

Familial adenomatous polyposis (FAP) is a rare genetic disorder characterized by the presence of hundreds to thousands of polyps in the colon. Testing for APC gene mutations plays a crucial role in screening and early detection of this disease. Here, we report a case of a 36-year-old individual with asymptomatic FAP identified through endoscopic

imaging and genetic testing. **Keywords:** Familial adenomatous polyposis, APC gene

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh đa polyp tuyến có tính chất gia đình (Familial adenomatous polyposis - FAP) là một bệnh di truyền gen trội trên nhiễm sắc thể thường với tỉ lệ mắc là 1/8000 người. Bệnh nhân mắc FAP thường có ≥ 100 polyp tuyến ở đại tràng và trực tràng. Trong đó, khoảng 50% bệnh nhân ở tuổi vị thành niên đã bắt đầu xuất hiện các polyp ở đại tràng sigma và lên đến 95% bệnh nhân ở độ tuổi 35 xuất hiện đa polyp. Bệnh thường không có triệu chứng rõ ràng ở giai đoạn đầu và hơn 95% trường hợp dẫn đến ung thư đại trực tràng nếu không phát hiện và điều trị kịp thời trước tuổi 40 [1].

Chẩn đoán bệnh FAP được đưa ra bằng dấu hiệu > 100 polyp khi nội soi đại tràng [2]. Những bệnh nhân được chẩn đoán cần phải làm xét nghiệm di truyền để xác định đột biến cụ thể, sau đó cần tìm kiếm đột biến này ở những người thân có quan hệ huyết thống bậc một. Trong đó, các đột biến trên gen APC có tần suất xuất hiện nhiều nhất ở bệnh nhân FAP [3]. Đây là gen nằm ở nhiễm sắc thể 5q21-q22 và có chức năng ngăn chặn sự phát triển không kiểm soát của các tế

¹Bệnh viện Trung ương Quân đội 108

Chịu trách nhiệm chính: Đình Thị Thảo

Email: thaodinh3883@gmail.com

Ngày nhận bài: 10.5.2024

Ngày phản biện khoa học: 19.6.2024

Ngày duyệt bài: 25.7.2024

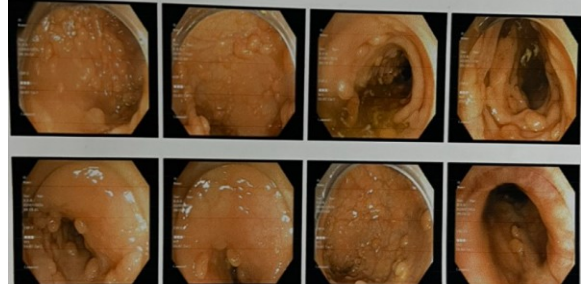
bào có thể phát triển các khối u. Các nghiên cứu trước đây đã chỉ ra có đến hơn 70% bệnh nhân FAP phát triển thành ung thư khi mang ít nhất một vị trí đột biến ở gen APC [4, 5]. Trong báo cáo này, chúng tôi trình bày về một trường hợp mắc FAP đã được phát hiện tại Bệnh viện TWQĐ 108.

II. BÁO CÁO CA BỆNH

Bệnh nhân nữ, 36 tuổi, làm công nhân ở Ninh Bình, không có dấu hiệu bất thường nào về đường tiêu hoá trước khi làm các xét nghiệm. Bệnh nhân có tiền sử gia đình đã có mẹ phát hiện FAP vào năm 60 tuổi và biến chứng sang K đại tràng năm 61 tuổi; có chú là em trai ruột của mẹ phát hiện FAP năm 50 tuổi và đã phẫu thuật cắt một phần đại tràng.

Hình ảnh nội soi đại trực tràng của bệnh nhân cho thấy có rất nhiều polyp tăng sản kích thước: 0,3 – 1 cm, có nhiều polyp đã biến đổi

cấu trúc bề mặt, càng vào trong lòng đại trực tràng số lượng polyp càng nhiều. Đánh giá các cơ quan bộ phận khác chưa có gì bất thường.



Hình 1. Kết quả nội soi đại trực tràng

Bệnh nhân sau đó được chỉ định làm xét nghiệm giải trình tự gene bằng kỹ thuật giải trình tự gen thế hệ mới để xác định đột biến cụ thể. Kết quả chỉ ra bệnh nhân mắc đột biến mất đoạn ở gen APC:c.3202_3205del (p.Ser1068fs) thể dị hợp.

Bảng 1: Kết quả xét nghiệm đột biến gen

Gen	Vị trí	Hệ quả	Kiểu hình	Di truyền	Đồng hợp/ Dị hợp
APC	chr5_112838793-112838796	frameshift_variant	Hội chứng đa polyp tuyến có tính gia đình (Familial Adenomatous Polyposis - FAP)	Trội	Dị hợp

Do đặc điểm polyp của bệnh nhân rải rác không nằm co cụm trong một vùng nên hướng điều trị sẽ là cắt tỉa polyp có kích thước lớn và tái khám sau mỗi 3 tháng. Ngoài ra, bệnh nhân có mang đột biến gây bệnh ở trên gen APC nên nguy cơ mắc ung thư cao và chỉ định phẫu thuật cắt đại trực tràng dự phòng là cần thiết.

III. BÀN LUẬN

Ung thư đại trực tràng là một trong những ung thư xuất hiện phổ biến nhất tại Việt Nam, với tỉ lệ mắc đứng thứ 4 và tỉ lệ tử vong đứng thứ 5 trong tổng số các trường hợp bệnh nhân phát hiện mắc ung thư (theo Globocan 2022). Trong đó, bệnh đa polyp tuyến mang tính chất gia đình chiếm 1% trong số các trường hợp mắc ung thư đại trực tràng [6]. Bệnh thường không có biểu hiện lâm sàng rõ ràng nên thường phát hiện khi bệnh đã trở nên nghiêm trọng. Phân tích yếu tố nguy cơ gia đình, nội soi đại tràng dạ dày và làm các xét nghiệm di truyền là các phương pháp phát hiện sớm FAP. Trong đó, xét nghiệm phát hiện các đột biến gen APC có vai trò quan trọng trong việc phát hiện và đánh giá nguy cơ ở bệnh nhân FAP. Nghiên cứu của Nielsen và cộng sự (2007) đã chỉ ra rằng 80% trường hợp có hơn 1000 polyp tuyến có mang các đột biến gen APC, theo sau đó là 56% bệnh nhân có từ 100 – 999 polyp tuyến, 10% bệnh

nhân có từ 20 – 99 polyp tuyến và 5% bệnh nhân có từ 10 – 19 polyp tuyến có mang đột biến gen này [7]. Biểu hiện lâm sàng của FAP có liên quan đến đột biến gen APC được tóm tắt trong bảng 2.

Bảng 2: Biểu hiện lâm sàng của FAP liên quan đến đột biến gen APC [2].

FAP cổ điển (Familial adenomatous polyposis)	AFAP (Attenuated familial adenomatous polyposis)
<ul style="list-style-type: none"> >100 u tuyến đại trực tràng Kiểu di truyền chiếm ưu thế Khởi phát sớm (từ thanh thiếu niên) Nguy cơ ung thư đại trực tràng 100% 	<ul style="list-style-type: none"> 10 – 99 u tuyến đại trực tràng Thường xuất hiện ở đại tràng phải Tuổi khởi phát muộn hơn Nguy cơ ung thư đại tràng thấp hơn (khoảng 70%)
Các biểu hiện ngoài đại tràng	
Polyp dạ dày và tá tràng, khối u desmoid, khối u tuyến giáp và não, u xương lành tính, phì đại bẩm sinh biểu mô sắc tố võng mạc, răng thừa và u nang biểu bì...	

Trong trường hợp ca bệnh chúng tôi báo cáo đã xác định được gia đình có tiền sử mắc đa polyp tuyến (mẹ và chú); hình ảnh nội soi đã xuất hiện nhiều polyp (> 100 polyp) rải rác trong

lòng đại tràng; xét nghiệm di truyền phát hiện biến thể gây bệnh ở gen APC:c.3202_3205del (p.Ser1068fs) thể dị hợp. Đột biến này nằm trên exon 15 của gen APC – exon có tỉ lệ đột biến cao nhất của gen này. Đây là đột biến dịch khung làm thay đổi khung đọc mã, dẫn đến thay đổi mã hoá các axit amin và làm mất chức năng của protein. Biến thể này đã được báo cáo trước đó 3 lần theo thống kê của cơ sở dữ liệu đột biến COSMIC (<https://cancer.sanger.ac.uk/cosmic>) [5, 8, 9]. Trong đó chỉ có một báo cáo miêu tả lại ca bệnh như sau [9]: bệnh nhân FAP 25 tuổi đã xuất hiện khối u bụng ngay dưới vết mổ do thực hiện cắt bỏ đại tràng 15 tháng trước đó. Khối u ban đầu (khối u A) của bệnh nhân có đường kính 7 cm và được chẩn đoán là u desmoid (u tăng sinh xơ tiến triển) của thành bụng. Sau khi cắt bỏ và điều trị bằng thuốc sulindac (300 mg mỗi ngày trong 1 năm), khối u thứ hai xuất hiện với kích thước 8 cm, qua phân tích phát hiện khối u này có cấu tạo bao gồm một khối u lớn (khối u B) và một khối u nhỏ (khối u C) phát triển từ khối u B. Phân tích di truyền gen APC cho thấy một đột biến tế bào mầm mất nucleotide C ở codon 1460 xuất hiện ở cả ba khối u A, B, C; ở khối u A xuất hiện đột biến soma là đột biến mất đoạn c.3202_3205del (p.Ser1068fs); ở khối u B xuất hiện đột biến soma thay đổi codon 1041 (CAA-TAA); ở khối u C không xuất hiện đột biến soma gen APC nào. Như vậy, việc phát hiện các đột biến gen APC ở bệnh nhân FAP không chỉ có vai trò đánh giá nguy cơ tiến triển thành ung thư mà còn có vai trò xác định khối u tái phát có nguồn gốc từ khối u ban đầu hay không, từ đó đưa ra liệu trình điều trị phù hợp. Hơn nữa, do các đột biến gen APC nằm rải rác trên toàn bộ gen, vì vậy phương pháp giải trình tự gen thế hệ mới là công cụ tối ưu để sàng lọc và phát hiện các đột biến ở bệnh nhân FAP.

Ngoài ra, kết quả phân tích cho thấy đột biến ở dạng tế bào mầm chứ không phải dạng soma (do gia đình đã có mẹ và chú mắc FAP). Như vậy, các con của bệnh nhân sẽ có 50% nguy cơ mang gen bệnh từ mẹ (do mẹ mắc đột biến dị hợp). Mặt khác, đây là đột biến gen trội nên dù mang gen bệnh ở dạng đồng hợp hay dị hợp thì đều mắc bệnh. Do đó, bác sĩ cần tư vấn cho các con của bệnh nhân đi làm xét nghiệm để xác định có mang đột biến di truyền từ mẹ hay không nhằm đưa ra phương pháp theo dõi và điều trị kịp thời. Trong trường hợp không có xét nghiệm di truyền, gia đình cần được nội soi định kì hàng năm bắt đầu từ năm 12 tuổi, giảm tần suất theo dõi mỗi thập kỉ tiếp theo. Nếu không

có polyp rõ ràng ở tuổi 50, tần suất sàng lọc khi đó tương đương với sàng lọc các bệnh nhân có nguy cơ trung bình. Một lưu ý đó là bệnh nhân mang đột biến gen APC có thể gặp nguy cơ với tỉ lệ thấp hơn đối với các ung thư khác như ung thư tuyến giáp thể nhú (2% - 3%), ung thư tuyến tụy loại nhầy nhờn (1%), ung thư gan (1%) và các khối u não (<1%) [2]. Vì vậy ngoài nội soi dạ dày đại tràng, bệnh nhân cũng nên thực hiện tầm soát thêm các loại ung thư khác khi đã phát hiện hoặc có nguy cơ mang gen bệnh.

IV. KẾT LUẬN

Bệnh đa polyp tuyến có tính chất gia đình là tổn thương hiếm gặp, triệu chứng lâm sàng bệnh không rõ ràng nên bệnh nhân thường chủ quan và phát hiện bệnh ở giai đoạn muộn. Nội soi đại tràng, xét nghiệm di truyền và các xét nghiệm sàng lọc ung thư có vai trò quan trọng trong chẩn đoán sớm bệnh, giúp tăng hiệu quả điều trị và kéo dài thời gian sống cho bệnh nhân.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Aihara, H., N. Kumar, and C.C. Thompson**, Diagnosis, surveillance, and treatment strategies for familial adenomatous polyposis: rationale and update. *Eur J Gastroenterol Hepatol*, 2014. 26(3): p. 255-62.
2. **Leoz, M.L., et al.**, The genetic basis of familial adenomatous polyposis and its implications for clinical practice and risk management. *Appl Clin Genet*, 2015. 8: p. 95-107.
3. **Hutter, P., et al.**, Molecular and clinical characteristics in 32 families affected with familial adenomatous polyposis. *Hum Mutat*, 2001. 18(6): p. 550.
4. **Miyoshi, Y., et al.**, Germ-line mutations of the APC gene in 53 familial adenomatous polyposis patients. *Proc Natl Acad Sci U S A*, 1992. 89(10): p. 4452-6.
5. **Miyoshi, Y., et al.**, Somatic mutations of the APC gene in colorectal tumors: mutation cluster region in the APC gene. *Hum Mol Genet*, 1992. 1(4): p. 229-33.
6. **Half, E., D. Bercovich, and P. Rozen**, Familial adenomatous polyposis. *Orphanet J Rare Dis*, 2009. 4: p. 22.
7. **Nielsen, M., et al.**, Germline mutations in APC and MUTYH are responsible for the majority of families with attenuated familial adenomatous polyposis. *Clin Genet*, 2007. 71(5): p. 427-33.
8. **Zehir, A., et al.**, Mutational landscape of metastatic cancer revealed from prospective clinical sequencing of 10,000 patients. 2017. 23(6): p. 703-713.
9. **Iwama, T., et al.**, Identification of somatic APC mutations in recurrent desmoid tumors in a patient with familial adenomatous polyposis to determine actual recurrence of the original tumor or de novo occurrence. *Fam Cancer*, 2009. 8(1): p. 51-4.

KẾT QUẢ ĐIỀU TRỊ HOẠI TỬ VÔ KHUẨN CHỖM XƯƠNG ĐÙI BẰNG PHẪU THUẬT THAY KHỚP HÁNG TOÀN PHẦN CHUYỂN ĐỘNG ĐÔI

Nguyễn Minh Trí¹, Nguyễn Lê Hoan¹,
Nguyễn Văn Hết², Nguyễn Thành Tấn¹

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Hoại tử chỏm xương đùi vẫn đang là một thách thức điều trị đối với những bệnh nhân phẫu thuật thay khớp háng toàn phần. Phần lớn những bệnh nhân mắc bệnh này có độ tuổi trẻ, nhu cầu chức năng vận động, làm việc cao và có nguy cơ trật khớp sau phẫu thuật thay khớp cao hơn so với bệnh nhân thoái hóa khớp háng. Nhiều phương pháp điều trị đã được đưa ra nhằm giải quyết biến chứng trên, trong đó ứng dụng khớp háng toàn phần chuyển động đôi giúp giảm tỷ lệ biến chứng so với khớp truyền thống; tuy nhiên, hiện tại các nghiên cứu về khớp háng toàn phần chuyển động đôi ở bệnh nhân hoại tử chỏm xương đùi vẫn còn rất ít, cũng như chưa có nhiều bằng chứng so sánh về kết quả của loại khớp chuyển động đôi này. **Mục tiêu nghiên cứu:** đánh giá kết quả điều trị bệnh nhân hoại tử chỏm xương đùi bằng phẫu thuật thay khớp háng toàn phần chuyển động đôi tại Bệnh viện Đa khoa Trung ương Cần Thơ và Bệnh viện Trường Đại học Y Dược Cần Thơ. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Phương pháp nghiên cứu mô tả cắt ngang tiến cứu trên 43 trường hợp hoại tử chỏm xương đùi được điều trị bằng phẫu thuật thay khớp háng toàn phần chuyển động đôi từ 3/2023 đến tháng 5/2024. **Kết quả nghiên cứu:** Độ tuổi trung bình là $52,60 \pm 12,56$ tuổi, tỉ lệ nữ/nam là 7,6:1. Hoại tử chỏm xương đùi giai đoạn IV theo Ficat và Arlet dựa trên hình ảnh X-quang chiếm tỷ lệ cao nhất với 81,40%, kết quả phục hồi chức năng khớp háng theo chỉ số Harris hip score sau 6 tháng đạt tốt và rất tốt 95,83%. **Kết luận:** Phẫu thuật thay khớp háng toàn phần chuyển động đôi là phương pháp điều trị hoại tử chỏm xương đùi hiệu quả với tỷ lệ thành công 95,83%, mang kết quả phục hồi chức năng tốt, tỷ lệ biến chứng và trật khớp thấp. **Từ khóa:** hoại tử chỏm xương đùi, thay khớp háng toàn phần chuyển động đôi.

SUMMARY

OUTCOMES OF TOTAL HIP ARTHROPLASTY USING DUAL MOBILITY CUP IN PATIENTS WITH OSTEONECROSIS OF THE FEMORAL HEAD

Background: Osteonecrosis of the femoral head presents significant challenges in the realm of total hip arthroplasty, which affects a younger demographic, characterized by high activity levels and functional demands. These patients, unlike those suffering from

osteoarthritis, face a heightened risk of post-surgical complications such as hip dislocation. In pursuit of enhanced surgical outcomes, the utilization of dual mobility cups has emerged as a noteworthy advancement in the field. Studies have indicated that the adoption of dual mobility cups demonstrates a notable reduction in complication rates when contrasted with traditional conservative cup approaches. Despite these encouraging findings, there exists a notable dearth of comprehensive literature regarding the specific impact and efficacy of dual mobility cups in patients specifically grappling with osteonecrosis of the femoral head post-arthroplasty. This scarcity of evidence underscores the imperative for further research endeavors and clinical investigations aimed at elucidating the viability and advantages of dual mobility cups within the context of osteonecrosis of the femoral head in total hip arthroplasty patients. **Objective:** evaluate the functional status of a consecutive series of patients suffering from advanced osteonecrosis of the femoral head who underwent total hip arthroplasty with dual mobility cup at Can Tho Central General Hospital and Can Tho University of Medicine and Pharmacy Hospital. **Materials and methods:** A cross-sectional descriptive study was carried out from March 2023 to May 2024 on 43 cases who has osteonecrosis of the femoral head fracture treated by total hip arthroplasty surgery with dual mobility cup. **Results:** The mean age of patients was 52.60 ± 12.56 years old, female/male ratio is 7.6:1. Staging according to Ficat and Arlet on X-rays, most cases in the study were at IV, with of 80.40%. The good and excellent outcome of Harris hip score was 95.83% after 6 months. **Conclusion:** total hip arthroplasty with a dual mobility cup is an effective method for osteonecrosis of the femoral head with a success rate of 95.83%. It has a good functional outcome and a low rate of complications and dislocation.

Keywords: osteonecrosis of the femoral head, total hip arthroplasty, dual mobility cup.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Hoại tử chỏm xương đùi là một quá trình xương bị hoại tử không do nhiễm trùng, căn bệnh này có thể gây phá hủy cấu trúc xương do thiếu máu nuôi trên chỏm xương đùi. Hoại tử chỏm xương đùi chiếm vị trí hàng đầu, thường gặp nhất ở chứng hoại tử vô khuẩn xương. Bệnh thường tự phát ở độ tuổi từ 20-50 và gặp nhiều ở nam giới (tỉ lệ 8/1), thường bị cả hai bên (chiếm tỉ lệ 50% đến 80% tùy theo mỗi tác giả) [1], [4].

Thay khớp háng là một phẫu thuật chuyên sâu nhằm loại bỏ những cấu trúc của khớp bị tổn

¹Trường Đại học Y Dược Cần Thơ

²Bệnh viện Đa khoa Trung Ương Cần Thơ

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thành Tấn

Email: nttan@ctump.edu.vn

Ngày nhận bài: 7.5.2024

Ngày phản biện khoa học: 19.6.2024

Ngày duyệt bài: 23.7.2024