

KẾT HỢP GIỮA NỘI SOI VÀ PHẪU THUẬT NỘI SOI CẮT BỎ U DƯỚI NIÊM DẠ DÀY: NHÂN 2 TRƯỜNG HỢP

Phạm Hữu Tùng¹, Đỗ Minh Hùng¹, Trần Thanh Bình¹,
Nguyễn Quốc Thái¹, Trần Hiếu Nhân¹, Võ Nhật Trường¹,
Hoàng Mạnh Chính¹, Trần Hữu Duy¹

TÓM TẮT

Phẫu thuật nội soi (PTNS) cắt bỏ một phần dạ dày điều trị u dưới niêm dạ dày lần đầu tiên được thực hiện bởi Ohgami và cộng sự vào năm 1999. Đây là một phẫu thuật đơn giản, an toàn và đã được sử dụng rộng rãi. Tuy nhiên, PTNS chỉ nhìn từ bên ngoài nên rất khó xác định vị trí u phát triển trong lòng dạ dày, vì vậy, điều này thường dẫn đến việc cắt bỏ nhiều hơn thành dạ dày làm biến dạng và tắc nghẽn lòng dạ dày. Ngoài ra, nhiều báo cáo cho thấy diện cắt còn tế bào u và tái phát sau phẫu thuật do không nhìn thấy được vị trí của u bên trong. Để khắc phục những vấn đề này, phương pháp kết hợp giữa nội soi (NS) và PTNS đã ra đời, và được áp dụng đầu tiên vào năm 2006 bởi Naoki Hiki và cộng sự hay còn gọi là kỹ thuật LECS (Laparoscopic endoscopic cooperative surgery). Hiện nay, kỹ thuật này không những được sử dụng rộng rãi tại Nhật Bản mà còn được sử dụng ở nhiều nơi trên thế giới. Tại Việt Nam, hiện chưa có trung tâm hay bệnh viện nào đang áp dụng kỹ thuật này. Chúng tôi báo cáo 2 trường hợp u dưới niêm dạ dày được điều trị thành công bằng kỹ thuật LECS tại Bệnh viện Tâm Anh Thành phố Hồ Chí Minh nhằm ghi nhận những kinh nghiệm bước đầu thực hiện kỹ thuật này.

Từ khóa: phẫu thuật kết hợp giữa nội soi và phẫu thuật nội soi, u dưới niêm dạ dày, u mô đệm đường tiêu hoá

SUMMARY

LAPAROSCOPIC AND ENDOSCOPIC COOPERATIVE SURGERY (LECS) FOR RESECTION OF GASTRIC SUBEPITHELIAL TUMORS (SETS): REPORT OF TWO CASES

Laparoscopic partial gastrectomy of gastric gastrointestinal stromal tumor (GIST) was first introduced in 1999 by Ohgami et al. Later, this procedure has been widely used because of its simplicity and safety. However, a laparoscopic view from the serous surface alone often makes it difficult to accurately localize the tumors that develop in the gastric lumen, thus, it often results in a deeper and wider resection of the gastric wall, which can lead to gastric deformation and gastric outlet obstruction. In addition, there are several reports of positive resection margins and postoperative local recurrence due to lack of knowledge regarding the precise location of the

lesion. For resolving these problems, the method of Laparoscopic endoscopic cooperative surgery (LECS) was first established and applied in 2006 by Naoki Hiki et al. Nowadays, it has not been widely used in Japan but also used around the world. In Vietnam, there is no centers or hospitals that applied this technique so far. We reported 2 cases of gastric submucosal tumor which was successfully treated by LECS technique at Tam Anh Hospital in Ho Chi Minh City to acknowledge the initial experience in performing this technique.

Keywords: Laparoscopic endoscopic cooperative surgery (LECS), Gastric Subepithelial Tumors (SETS), gastrointestinal stromal tumors (GIST)

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

U dưới niêm dạ dày thường được phát hiện tình cờ qua nội soi tầm soát ung thư dạ dày hoặc các chỉ định nội soi khác. U dưới niêm dạ dày được phân loại là tổn thương tân sinh ác tính hoặc có tiềm năng ác tính, bao gồm các khối u mô đệm đường tiêu hoá (GIST), u thần kinh nội tiết, u lympho, u cuộn mạch, u mạch bạch huyết và các tổn thương không phải ung thư như u cơ trơn, u tế bào Schwann, nang, mô tụy lạc chỗ. GIST là loại phổ biến nhất của u dưới niêm ở dạ dày có nguồn gốc từ lớp cơ, và phẫu thuật cắt bỏ được chỉ định khi u có kích thước > 2-3cm vì chúng có tiềm năng ác tính. Kỹ thuật kết hợp giữa nội soi (NS) và PTNS hay còn gọi là kỹ thuật LECS (Laparoscopic endoscopic cooperative surgery) lần đầu tiên được báo cáo vào năm 2008[1], và một số thay đổi từ kỹ thuật cơ bản này cũng được áp dụng từ đó nhằm khắc phục những khó khăn và hạn chế của phẫu thuật nội soi trong việc cắt bỏ u dưới niêm dạ dày. Hiện nay, kỹ thuật này được ứng dụng rộng rãi ở nhiều nơi trên thế giới. Tại Việt Nam, hiện chưa có trung tâm hay bệnh viện nào áp dụng kỹ thuật này. Chúng tôi báo cáo 2 trường hợp u dưới niêm dạ dày được điều trị thành công bằng kỹ thuật LECS tại Bệnh viện Tâm Anh Thành phố Hồ Chí Minh nhằm ghi nhận những kinh nghiệm bước đầu thực hiện kỹ thuật này.

II. CA LÂM SÀNG

Trường hợp 1: BN nữ 44 tuổi tiền sử khỏe mạnh, gần đây có triệu chứng đầy bụng, ăn khó tiêu. Các xét nghiệm máu cơ bản của bệnh nhân trong giới hạn bình thường. Nội soi dạ dày phát hiện một u dưới niêm ở hình vị kích thước

¹Bệnh viện Tâm Anh TP.HCM

Chịu trách nhiệm chính: Phạm Hữu Tùng

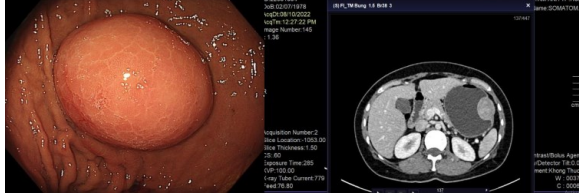
Email: huutungbvcr@gmail.com

Ngày nhận bài: 11.6.2024

Ngày phản biện khoa học: 8.8.2024

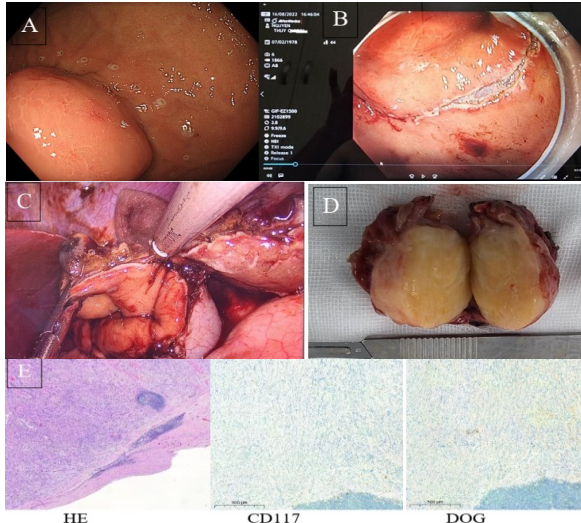
Ngày duyệt bài: 29.8.2024

khoảng 4-5cm. CT scan bụng và siêu âm nội soi (EUS) cũng cho thấy đây là một tổn thương choáng chỗ ở thành phình vị dạ dày nghĩ GIST có kích thước khoảng 4,5x3,2cm, giới hạn rõ, bờ đều, và không ghi nhận hạch ổ bụng.



Hình 1: Hình ảnh u dưới niêm qua nội soi và CT scan

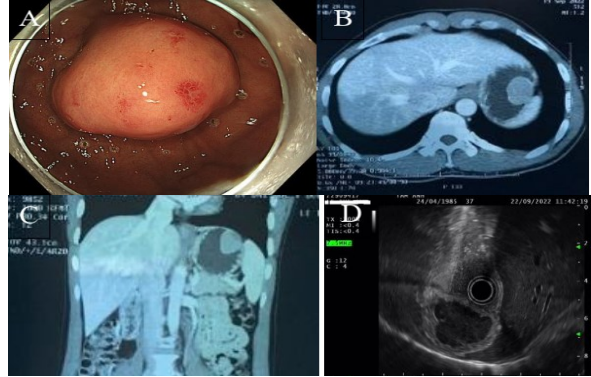
Tổn thương được cắt bỏ an toàn bằng kỹ thuật LECS và kết quả mô bệnh học cũng như hoá mô miễn dịch với các marker Ki67, SMA, DOG1, S100, CD117 cho thấy các tế bào u dương tính với S100, âm tính với DOG1, CD117, SMA và chỉ số Ki67#1% phù hợp với u tế bào Schwann lành tính.



Hình 2: Đánh dấu và cắt quanh u qua nội soi (A,B), PTNS cắt u theo đường cắt của nội soi (C), khối u đã được cắt (D), hình ảnh mô bệnh học (E)

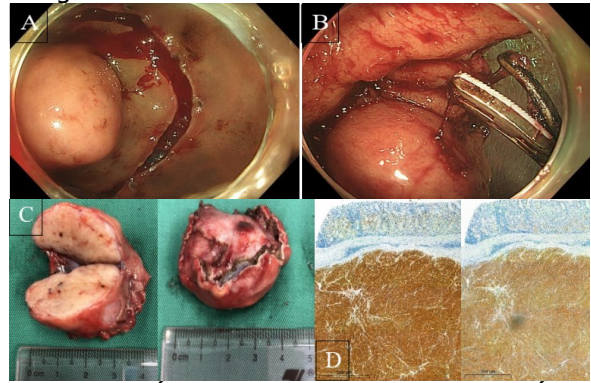
Trường hợp 2: là BN nam 37 tuổi đến khám vì ói ra máu và tiêu phân đen, xét nghiệm máu: HC=3,91 G/L, HGB=11,2 g/dl, Het=35,7%, các xét nghiệm máu khác bình thường, nội soi cấp cứu phát hiện ra một u dưới niêm ở phình vị, kích thước #4-5cm bề mặt có loét hiện không xuất huyết. CT scan bụng cho thấy tổn thương nằm ở thành phình vị dạ dày nghĩ GIST có kích thước khoảng 4,5 x3,7cm, giới hạn rõ, khá đồng nhất, không hạch ổ bụng. Siêu âm nội soi cho thấy vùng phình vị có tổn thương Echo kém, mật độ đồng nhất, xuất phát từ lớp cơ (lớp thứ 4), không tăng sinh mạch máu, bờ đều, giới hạn rõ,

kích thước #4,5 x 3,5cm.



Hình 3: Hình ảnh u dưới niêm qua nội soi và CT scan (A,B,C), hình ảnh u qua siêu âm nội soi (D)

Tổn thương cũng được cắt bỏ an toàn bằng kỹ thuật LECS và kết quả mô bệnh học cũng như hoá mô miễn dịch với các marker Ki67, SMA, DOG1, S100, CD117 cho thấy các tế bào u dương tính với CD117, DOG1, âm tính với SMA, S100 và chỉ số Ki67#9% phù hợp với u mô đệm đường tiêu hoá (GIST) có tiềm năng ác tính trung bình với bờ cắt an toàn.



Hình 4: Cắt quanh u qua nội soi (A), Cắt u qua PTNS (B), khối u đã được cắt (C), hình ảnh mô bệnh học (D)

III. KỸ THUẬT LECS

Thiết lập vị trí cho ê kíp và thiết bị

- Bệnh nhân được gây mê nội khí quản, tư thế nằm ngửa mặt hơi nghiêng (T), 2 chân mở rộng, 2 tay khép dọc theo thân người

- Phẫu thuật viên phụ đứng hai bên bệnh nhân, phẫu thuật viên PTNS chính đứng giữa 2 chân bệnh nhân, bác sỹ nội soi và người phụ nội soi đứng bên (T) cạnh đầu bệnh nhân, bác sỹ gây mê đứng phía trên đầu.

- Cổng camera được đặt ở rốn, 2 cổng 5mm và 1 cổng 12mm đặt ở ¼ trái trên, ¼ trái dưới và ¼ phải trên, có thể thêm 1 cổng 5mm ở ¼ phải dưới. Bơm khí với áp lực 12mmHg, áp lực

này giảm xuống còn 4-6mmHg khi nội soi đang can thiệp bên trong dạ dày.

Hệ thống máy nội soi Olympus X1-1500, ống soi dạ dày 1500, CAP trong suốt, máy cắt đốt ERBE- VIO 300D, dao cắt dual knife (KD-650L, Olympus, Tokyo, Japan), Coagrasper Forceps (FD-412LR, Olympus, Tokyo, Japan), kim chích 4mm, dung dịch nước muối sinh lý + glycerine 10% để tiêm dưới niêm mạc.

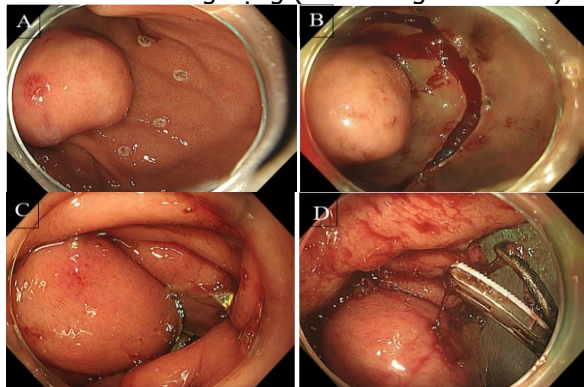
Hệ thống PTNS và dụng cụ của Karl Storz, dao cắt đốt Harmonic.



Hình 5: Vị trí PTV và bác sỹ nội soi (A), vị trí đặt trocar (B)

Kỹ thuật

1. Vị trí khối u đã được xác định qua nội soi trong lòng dạ dày.
2. Các mạch máu ở khu vực cắt bỏ xung quanh khối u đã được chuẩn bị bằng nội soi ổ bụng. PTNS tiến hành cắt mạc nối, vén gan trái bộc lộ vị trí tổn thương.
3. Nội soi tiến hành đánh dấu quanh u, tiêm phòng lớp dưới niêm mạc bằng dung dịch NaCl 0,9%+ glycerine 10%, dùng Dual knife cắt quanh u đến lớp cơ (như kỹ thuật ESD), sau đó dùng Dual knife cắt xuyên thành dạ dày dưới sự giám sát của camera PTNS (tạo lỗ thủng chủ động).
4. Từ lỗ thủng, PTNS cắt lớp cơ và thanh mạc theo đường cắt của nội soi bằng dao Harmonic.
5. Sau khi cắt bỏ khối u, diện cắt thành dạ dày đã được đóng lại bởi PTNS bằng chỉ khâu.
6. Lấy khối u ra ngoài bằng dụng cụ chuyên dụng qua lỗ trocar đã được mở rộng thêm.
7. Khâu đóng bụng (các đường vào trocar).



Hình 6: Đánh dấu và cắt quanh u qua nội soi (A,B), PTNS cắt u theo đường cắt của nội soi (C,D,E), PTNS khâu vết cắt thành dạ dày (F,H), (E)

IV. BÀN LUẬN

Phẫu thuật nội soi cắt bỏ một phần dạ dày điều trị u dưới niêm dạ dày lần đầu tiên được thực hiện bởi Ohgami và cộng sự vào năm 1999 [2]. Đây là một phẫu thuật đơn giản, an toàn và đã được sử dụng rộng rãi. Tuy nhiên, PTNS còn hạn chế, như cắt bỏ nhiều hơn thành dạ dày làm biến dạng và tắc nghẽn lòng dạ dày, diện cắt còn tế bào u và tái phát sau phẫu thuật do không nhìn thấy được vị trí phát triển của u bên trong [1]. Phương pháp kết hợp giữa nội soi (NS) và PTNS hay còn gọi là LECS (Laparoscopic endoscopic cooperative surgery) đã ra đời nhằm khắc phục những hạn chế này, lần đầu tiên được áp dụng vào năm 2006 bởi Naoki Hiki và cộng sự [1]. LECS phát triển vào năm 2006 được gọi là LECS cổ điển (Classical LECS). Nhược điểm của LECS cổ điển là nó có thể làm cho dịch dạ dày vào trong khoang bụng gây nguy cơ nhiễm trùng ổ bụng, phân tán các tế bào khối u trong khoang bụng. Do đó, để ngăn chặn sự rỉ của dịch dạ dày vào khoang bụng, LECS đã được phát triển, thay đổi như: LECS đảo ngược (inverted LECS), để giảm sự thông thương giữa dạ dày và ổ bụng trong quá trình phẫu thuật, Nunobe và cộng sự thực hiện phương pháp vương miện và LECS đảo ngược [3]. Bằng cách kéo đường cắt của dạ dày lên bằng các mũi khâu, ngăn ngừa được dịch dạ dày vào khoang ổ bụng. Kỹ thuật này được đặt tên là phương pháp vương miện vì thành dạ dày bị kéo lên trông giống như một chiếc vương miện. Khối thương tổn sau phẫu thuật được chuyển ngược vào trong dạ dày. LECS đảo ngược với phương pháp vương miện không chỉ hữu ích cho ngăn chặn sự gieo rắc tế bào u đi vào khoang phúc mạc, mà còn để đảm bảo phẫu trường rõ hơn trong quá trình phẫu thuật. Mũi

khâu còn được sử dụng như một công cụ hỗ trợ khi đóng đường mổ bằng dụng cụ stapler. Tuy nhiên, LECS đảo ngược với phương pháp vương miện có một số hạn chế như kích thước khối u lớn sẽ khó lấy ra qua đường miệng. Phẫu thuật đảo ngược vách qua nội soi không tiếp xúc (NEWS: Nonexposed endoscopic wall inversion surgery) lần đầu tiên được báo cáo bởi Goto và cộng sự vào năm 2011 [4] với mục tiêu giảm thiểu sự thông thương giữa dạ dày và khoang ổ bụng trong quá trình phẫu thuật. Bằng cách đảo ngược khối u vào bên trong dạ dày mà không mở lòng dạ dày, cắt bỏ hoàn toàn khối u mà không tiếp xúc. Kỹ thuật không tiếp xúc như NEWS phù hợp với u dưới niêm không có vết loét cũng như có vết loét hoặc thậm chí ung thư dạ dày giai đoạn sớm. Inoue và cộng sự lần đầu tiên báo cáo kết hợp giữa phương pháp tiếp cận nội soi-PTNS đối với ung thư với kỹ thuật không tiếp xúc (CLEAN-NET) [5]. Thủ thuật này cũng bao gồm kỹ thuật không tiếp xúc như NEWS, nhưng có sự khác biệt. Bằng cách duy trì tính liên tục của niêm mạc, niêm mạc có tác dụng như một hàng rào (một tấm lưới sạch), ngăn chặn sự nhiễm bẩn và gieo rắc các tế bào khối u vào khoang phúc mạc. Tổn thương được nâng lên vào khoang ổ bụng, vì vậy nó được lấy qua PTNS. Kỹ thuật này không những cắt bỏ u dưới niêm mà còn cho ung thư dạ dày sớm. LECS đóng (Closed LECS) được mô tả bởi Nishizaki và cộng sự [6]. LECS đóng có ưu điểm là đường cắt quanh u được như mong muốn bởi được hướng dẫn qua nội soi. Kỹ thuật này cũng tương tự như LECS cổ điển và LECS đảo ngược. Một hạn chế là do khối u được lấy qua nội soi ngã miệng nên LECS đóng được chỉ định cho những tổn thương u dưới niêm có kích thước < 30mm. Tuy nhiên, nếu khối u là ung thư dạ dày, LECS đóng là một thủ thuật phù hợp ngay cả khi khối u kích thước > 30 mm.

Việc lựa chọn kỹ thuật LECS để cắt u dưới niêm dạ dày tùy thuộc vào sự kết hợp nhiều yếu tố. Không có nghiên cứu quy mô lớn nào so sánh kết quả giữa các kỹ thuật LECS. Cân nhắc lựa chọn kỹ thuật dựa vào: (1) tay nghề của bác sỹ nội soi để bóc tách lớp dưới niêm đối với LECS cổ điển, LECS đảo ngược, NEWS và LECS đóng; (2) kích thước của tổn thương, vì các tổn thương trên 40mm không thể lấy qua đường miệng trong LECS đóng và NEWS; (3) cần kỹ thuật không tiếp xúc khi có nguy cơ gieo rắc tế bào ung thư trong phúc mạc hoặc nhiễm bẩn cao [7].

Mặc dù các kỹ thuật LECS được sửa đổi, nhưng kỹ thuật của Hiki là một khái niệm cơ bản được sử dụng trong phẫu thuật ít xâm lấn cho u

dưới niêm. Bằng cách thu nhỏ khu vực cắt bỏ, LECS giúp bảo tồn chức năng sau mổ của dạ dày. Hiki khuyên rằng việc loại bỏ khối u phải được thực hiện cẩn thận với một túi lấy bệnh phẩm để ngăn chặn sự lan rộng của khối u ở phúc mạc và vị trí lấy ra ở thành bụng [1]. Hai trường hợp bệnh nhân của chúng tôi đều được thực hiện theo kỹ thuật LECS cổ điển. Vì đây là những trường hợp đầu tiên chúng tôi thực hiện nên đã chọn kỹ thuật cơ bản để thực hiện, hơn nữa tổn thương có kích thước lớn nên không thể thực hiện kỹ thuật LECS đóng và NEWS được. Qua hai trường hợp thực hiện LECS thành công, không biến chứng, chúng tôi nhận thấy rằng việc phối hợp hai ê kíp nội soi và PTNS không mấy phức tạp, chỉ cần bố trí vị trí một cách thích hợp, phối hợp thực hiện một cách đồng bộ giữa bác sỹ nội soi và PTNS giúp cuộc phẫu thuật được thực hiện một cách nhanh chóng và an toàn.

Nghiên cứu của Matsuda và cộng sự [8] là một nghiên cứu đoàn hệ lớn đánh giá về sự an toàn và tính khả thi của LECS trong điều trị u dưới niêm đường tiêu hoá. Nghiên cứu cho thấy tỷ lệ cắt bỏ thành công 100% R0, phù hợp với các nghiên cứu đã được báo cáo trước đó. Một trong những lợi thế tiềm năng của LECS so với các kỹ thuật cắt toàn bộ thành ống tiêu hoá qua nội soi (EFTR) hiện tại là khả năng cắt bỏ tổn thương lớn ở những vị trí phức tạp. Một trong những ưu điểm chính của LECS so với PTNS đơn thuần là xác định chính xác tổn thương do đó giới hạn được biên độ cắt bỏ, giảm thiểu khuyết sau phẫu thuật.

Với sự phát triển của các kỹ thuật liên quan đến LECS, việc áp dụng LECS đang dần mở rộng không chỉ cho u dưới niêm dạ dày mà còn cả ung thư dạ dày, ung thư tá tràng, và ung thư đại trực tràng... và LECS cũng đang thu hút sự chú ý như là một biện pháp điều trị giảm nhẹ chỉ loại bỏ tổn thương hiệu quả cho người lớn tuổi.

V. KẾT LUẬN

Lịch sử phát triển, tình hình hiện tại và triển vọng tương lai của LECS đã được mô tả và cho thấy đây là kỹ thuật khả thi và an toàn, hiệu quả trong điều trị u dưới niêm dạ dày. Bước đầu thực hiện LECS tại Bệnh viện Tâm Anh Tp.Hồ Chí Minh, chúng tôi ghi nhận đây là kỹ thuật an toàn, khả năng cắt toàn bộ tổn thương một cách chính xác, đường cắt quanh u đạt như mong muốn bởi được hướng dẫn qua nội soi, hạn chế phần dạ dày bị cắt bỏ quá nhiều. Khi thực hiện thủ thuật cần có sự hợp tác đồng bộ giữa nội soi và PNNs. Chúng tôi hy vọng kỹ thuật này sẽ được phát triển và ứng dụng rộng rãi tại Việt

nam trong tương lai.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Hiki N, Yamamoto Y, Fukunaga T** et al. Laparoscopic and endoscopic cooperative surgery for gastrointestinal stromal tumor dissection. *Surg Endosc* 2008; 22: 1729-35.
2. **Ohgami M, Otani Y, Kumai K, Kubota T, Kim YI, Kitajima M** (1999) Curative laparoscopic surgery for early gastric cancer: five years experience. *World J Surg* 23:187-192
3. **Nunobe S et al.** Successful application of laparoscopic and endoscopic cooperative surgery (LECS) for a lateral-spreading mucosal gastric cancer. *Gastric Cancer*. 2012;15(3):338-342
4. **Goto O et al.** New method of endoscopic full-thickness resection: A pilot study of nonexposed endoscopic wall-inversion surgery in an ex vivo porcine model. *Gastric Cancer*. 2011;14(2):183-187
5. **Inoue H et al.** Endoscopic mucosal resection, endoscopic submucosal dissection, and beyond: Full-layer resection for gastric cancer with non-exposure technique (CLEANNET). *Surgical Oncology Clinics of North America*. 2012;21(1): 129-140
6. **Kikuchi S, Nishizaki M, Kuroda S, et al.** Nonexposure laparoscopic and endoscopic cooperative surgery (closed laparoscopic and endoscopic cooperative surgery) for gastric submucosal tumor. *Gastric Cancer*. 2017; 20:553-7
7. **Hon Chi Yip,1 Jun Liang Teh,1,2 Anthony Y. B. Teoh1 and Philip Chiu.** Pure endoscopic resection versus laparoscopic assisted procedure for upper gastrointestinal stromal tumors: Perspective from a surgical endoscopist. *Digestive Endoscopy* 2023; 35: 184-194
8. **Matsuda T, Hiki N, Nunobe S** et al. Feasibility of laparoscopic and endoscopic cooperative surgery for gastric submucosal tumors (with video). *Gastrointest Endosc* 2016; 84: 47-52

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG VÀ HÌNH ẢNH HỌC CỦA NGƯỜI BỆNH ALZHEIMER CÓ BẤT THƯỜNG DI TRUYỀN

Nguyễn Thành An¹, Nguyễn Lê Trung Hiếu², Trần Công Thắng^{2,3}

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Bệnh Alzheimer là bệnh thoái hóa thần kinh chủ yếu do tích tụ các mảng amyloid từ amyloid-beta-42 (A β 42) và đám rối sợi thần kinh dẫn đến rối loạn chức năng và huỷ tế bào thần kinh. Những người bệnh Alzheimer có bất thường di truyền sẽ tăng sản xuất và giảm thải A β 42 dẫn đến hình thành các mảng amyloid gây chết tế bào neuron nhiều hơn. Những người bệnh này có đặc điểm chung là tuổi khởi phát sớm, lâm sàng và hình ảnh học không điển hình gây khó khăn trong việc chẩn đoán. Chính vì vậy, việc khảo sát di truyền là cần thiết để góp phần chẩn đoán sớm và điều trị sớm người bệnh Alzheimer. **Mục tiêu:** Mô tả đặc điểm di truyền, lâm sàng và hình ảnh học của nhóm người bệnh Alzheimer có bất thường di truyền. **Kết quả:** Các bất thường di truyền ghi nhận được là APOE ϵ 3/ ϵ 4, APOE ϵ 4/ ϵ 4, APOE ϵ 3/ ϵ 4 + APP, APOE ϵ 4/ ϵ 4 + PSEN1 và PSEN2 với tỉ lệ lần lượt là 60%, 30%, 3,33%, 3,33% và 3,33%. Về phổ thần kinh nhận thức, nhóm APOE ϵ 3/ ϵ 4 giảm nổi bật về trí nhớ, nhóm APOE ϵ 4/ ϵ 4 biểu hiện rõ về giảm trí nhớ, tập trung chú ý và thị giác không gian, nhóm APOE ϵ 4/ ϵ 4 + PSEN1 biểu hiện giảm nổi bật về trí nhớ, tập trung chú ý, điều hành, thị giác không gian. Về đặc điểm hình ảnh học, nhóm APOE ϵ 3/ ϵ 4 biểu hiện nổi bật ở teo hải mã, nhóm APOE ϵ 4/ ϵ 4 biểu hiện rõ đặc

điểm teo hải mã và sang thương chất trắng dưới vỏ, nhóm PSEN2 biểu hiện chủ yếu teo não phía sau. **Kết luận:** Người bệnh Alzheimer có bất thường di truyền có tuổi khởi phát bệnh sớm, lâm sàng và hình ảnh học không điển hình và tốc độ diễn tiến bệnh nhanh. Trong đó, bất thường di truyền thường gặp nhất là APOE ϵ 3/ ϵ 4. **Từ khóa:** Bệnh Alzheimer có bất thường di truyền, amyloid precursor proteins (APP), presenilin-1 (PSEN1), presenilin-2 (PSEN2), apolipoprotein-E (APOE).

SUMMARY

CLINICAL AND NEUROIMAGING CHARACTERISTICS OF ALZHEIMER'S DISEASE WITH GENETIC ABNORMALITIES

Background: Alzheimer's disease is a neurodegenerative disease mainly caused by the accumulation of amyloid plaques from amyloid-beta-42 (A β 42) and neurofibrillary tangles leading to neuronal dysfunction and death. People with Alzheimer's disease with genetic abnormalities will increase the production and decrease the excretion of A β 42, leading to the formation of amyloid plaques that cause more neuronal cell death. These patients have common characteristics such as early age of onset, atypical clinical and imaging findings, making diagnosis difficult. Therefore, genetic testing is necessary to contribute to early diagnosis and early treatment of people with Alzheimer's disease. **Objectives:** To describe the proportions of genetic abnormalities, clinical characteristics, and neuroimaging features of Alzheimer's disease with genetic abnormalities. **Results:** The genetic abnormalities recorded were APOE ϵ 3/ ϵ 4, APOE ϵ 4/ ϵ 4, APOE ϵ 3/ ϵ 4 + APP, APOE ϵ 4/ ϵ 4 + PSEN1 and PSEN2 with rates of 60%, 30%, 3.33%, 3.33% and 3.33%,

¹Bệnh viện Chợ Rẫy

²Đại học Y Dược TP HCM

³Bệnh viện Đại học Y Dược TP HCM

Chịu trách nhiệm chính: Trần Công Thắng

Email: trancongthang@ump.edu.vn

Ngày nhận bài: 14.6.2024

Ngày phản biện khoa học: 12.8.2024

Ngày duyệt bài: 30.8.2024