

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Nguyễn Thị Kim Cúc, Phạm Thị Lan**, Hiệu quả điều trị sẹo lõm sau trứng cá bằng Radiofrequency (RF) vi điểm xâm nhập, Tạp chí nghiên cứu Y học, 2017, 107 (2), tr. 150–157.
2. **Nguyễn Văn Thường**, Chăm sóc thương tổn da vùng mặt, Điều dưỡng trong chuyên ngành Da liễu, 2019, tr. 100-104.
3. **Abdul H. M. S., Salaiman A. A.**, The efficacy of fractional CO2 laser resurfacing in the treatment of facial acne scars, Salaiman Ayed Alsaiani Department of Internal Medicine, Najran University, 2018.
4. **Bhargava Shashank, Paulo, Cunha R et al**, Acne Scarring Management: Systematic Review and Evaluation of the Evidence, Springer International Publishing AG, 2018.
5. **Haggaga M. M. et al**, Fractional CO2 laser versus fractional CO2 laser with subcision in management of atrophic postacne scar, Menoufia Med J, 2021, 34, pp. 34-39.
6. **Xu Y., Deng Y.**, Ablative Fractional CO2 Laser for Facial Atrophic Acne Scars, Facial Plast Surg, 2018, 34, pp.205–219.
7. **Peixoto Joana, Lascasas Resse Joana, Vedor Sofia**, Qual o Papel da Carboxiterapia no Tratamento de Cicatrizes de Acne?, Revista SPDV, 2020, 78(4), pp. 361-367.

THỰC TRẠNG NUÔI DƯỠNG CỦA NGƯỜI BỆNH UỐN VÁN TẠI BỆNH VIỆN BỆNH NHIỆT ĐỐI TRUNG ƯƠNG NĂM 2022

Hoàng Thị Thom¹, Trần Văn Bắc¹, Trần Thị Lệ Thu¹,
Nguyễn Thị Thanh Luyến³, Phạm Mi Trang³, Nguyễn Thị Thu Liễu⁴

TÓM TẮT

Mục tiêu: Đánh giá thực trạng nuôi dưỡng ở người bệnh uốn ván tại Bệnh viện Bệnh Nhiệt đới trung ương năm 2022. **Phương pháp nghiên cứu:** Mô tả cắt ngang trên 33 người bệnh uốn ván. **Kết quả:** Năng lượng khẩu phần ăn 24h và lượng các chất dinh dưỡng cho người bệnh đã được cải thiện và tăng lên tại các thời điểm nghiên cứu và khi ra viện, tỷ lệ người bệnh nuôi dưỡng đạt trên 75% nhu cầu khuyến nghị là 64,5%. Tỷ lệ người bệnh nuôi dưỡng kém, chưa đạt 60% nhu cầu chuyển hóa cơ bản còn cao. Đến ngày thứ 14, tỷ lệ này vẫn là 39,4%. Tình trạng nuôi dưỡng tốt sẽ giúp người bệnh cải thiện được các chỉ số albumin máu và protein máu.

Từ khóa: thực trạng nuôi dưỡng, người bệnh uốn ván, Bệnh viện Bệnh Nhiệt đới trung ương

SUMMARY

FEEDING PRACTICE FOR TETANUS PATIENTS AT CENTRAL TROPICAL DISEASE HOSPITAL IN 2022

Objective: Assess the feeding practice for tetanus patients at the Central Tropical Diseases Hospital in 2022. **Research methods:** Cross-sectional, prospective description on 33 patients with tetanus. **Results:** 24-hour dietary energy and the amount of nutrients for patients were improved and increased at the time of the study and when

discharged from the hospital, the proportion of patients nourished reached over 75% of recommended needs. recommendation is 64.5%. The proportion of patients with poor nutrition, not reaching 60% of basic metabolic needs, is still high. By day 14, this rate was still 39.4%. Good nutrition will help patients improve blood albumin and blood protein indexes. **Keywords:** Feeding practice, tetanus patients, Central Tropical Diseases Hospital

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Dinh dưỡng có vai trò quan trọng trong điều trị người bệnh. Nó không chỉ cung cấp năng lượng cho người bệnh đảm bảo sự sống còn mà còn góp phần vào điều trị người bệnh bằng cách cung cấp các chất cho quá trình vận chuyển, chuyển hoá thuốc. Việt Nam đã ban hành hướng dẫn về dinh dưỡng cho người bệnh nặng tuy nhiên vì nhiều lí do thực tế, nên vẫn chưa có hướng dẫn về chế độ dinh dưỡng cho người bị uốn ván.

Bệnh viện Bệnh Nhiệt đới Trung ương là tuyến cuối cùng trong chăm sóc các người bệnh uốn ván thể nặng, việc cần có một phác đồ dinh dưỡng trong chăm sóc người bệnh có ý nghĩa rất lớn giúp người bệnh rút ngắn thời gian nằm viện, cải thiện tình trạng sụt cân, suy dinh dưỡng nặng khi ra viện và nhanh chóng có thể hồi phục, tái hòa nhập cộng đồng. Trên cơ sở đó, chúng tôi thực hiện một nghiên cứu nhằm đánh giá thực trạng nuôi dưỡng hiện tại của người bệnh như thế nào, đáp ứng được bao nhiêu so với nhu cầu khuyến nghị cơ bản và tình trạng sụt cân khi ra viện của người bệnh. Từ đó, làm cơ sở cho các bác sỹ lâm sàng cũng như Khoa Dinh dưỡng có sự điều chỉnh chiến lược dinh dưỡng

¹Bệnh viện Bệnh nhiệt đới Trung ương

²Bệnh viện Đa khoa Đức Giang

³Trung tâm y tế Liên Chiểu

⁴Trường Đại học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thị Thu Liễu

Email: **Error! Main Document Only.**

Ngày nhận bài: 6.6.2024

Ngày phản biện khoa học: 6.8.2024

Ngày duyệt bài: 27.8.2024

phù hợp với tình hình thực tại và các khuyến cáo mới về dinh dưỡng, phục vụ tốt nhất cho quá trình điều trị

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Địa điểm nghiên cứu: Khoa Cấp cứu, Hồi sức tích cực Bv Bệnh Nhiệt đới Trung ương

2.2. Thời gian nghiên cứu: Từ tháng 10 năm 2021 đến tháng 10 năm 2022

2.3. Đối tượng nghiên cứu: Người bệnh trên 18 tuổi, đang điều trị uẩn ván tại khoa Cấp cứu, Hồi sức tích cực

2.4. Thiết kế nghiên cứu: Nghiên cứu mô tả cắt ngang

Thu thập thông tin: Người bệnh được theo dõi đánh giá chiều cao, cân nặng, số ngày nằm viện, các xét nghiệm albumin, protein, hemoglobin qua theo dõi lâm sàng, xét nghiệm

Người bệnh được theo dõi đánh giá khẩu phần ăn 24h

Tiêu chuẩn đánh giá:

*Chỉ số khối cơ thể (BMI–Body Mass Index):

$$BMI = \frac{\text{Cân nặng (kg)}}{\text{Chiều cao (m)}^2}$$

Phân loại:

- ✓ BMI ≥ 25: thừa cân/béo phì
- ✓ BMI =18,5 ÷ 24,99: bình thường
- ✓ CED độ 1: BMI= 17 – 18,49 (gầy nhẹ).
- ✓ CED độ 2: BMI= 16 – 16,99 (gầy vừa).
- ✓ CED độ 3: BMI < 16,0 (quá gầy).

Hemoglobin:

- ✓ Bình thường: >=120 g/L
- ✓ Thiếu máu nhẹ: 100 <Hb <119 g/L
- ✓ Thiếu máu vừa: 70 < Hb <99 g/L
- ✓ Thiếu máu nặng: Hb< 70g/L

Albumin huyết thanh: [1]

- ✓ SDD mức độ nhẹ: 28 – 34,9 g/l
- ✓ SDD mức độ vừa: 21- 27,9 g/l
- ✓ SDD mức độ nặng: <21 g/l

Protein huyết thanh

- ✓ Bình thường: 65-82 g/l
- ✓ Thấp: <65 g/l

Đánh giá nguy cơ dinh dưỡng theo SGA [2]

SGA A: Không có nguy cơ suy dinh dưỡng

SGA B: Nguy cơ SDD nhẹ hoặc vừa

SGA C: Nguy cơ SDD nặng

Năng lượng khẩu phần ăn:

- Công thức tính chuyển hóa cơ bản [3]

Dựa trên kết quả thực nghiệm:

Nam: Năng lượng = 1kcal/giờ x CNHT

Nữ: Năng lượng = 0.9 kcal/giờ x CNHT

- Chế độ ăn cho người bệnh nhiễm khuẩn cấp tính, giai đoạn toàn phát (4 tuần đầu khi nhập viện) [4], [5]

Năng lượng = 30x CNHT

Protein: 1-1.3g/kg

- Chế độ ăn cho người bệnh nhiễm khuẩn cấp, giai đoạn hồi phục (từ tuần điều trị thứ 4 trở đi) [4], [5]

Năng lượng = 35x CNHT

Protein: 1.3-2 g/kg

Cỡ mẫu. Lấy toàn bộ người bệnh trên 18 tuổi, được chẩn đoán mắc uẩn ván điều trị tại khoa Cấp cứu- Hồi sức từ tháng 10/2021 đến tháng 10/2022

Cách khắc phục sai số

- Chuẩn hóa cách thức điều tra và tập huấn kỹ cho đội ngũ điều tra viên.

- Sau mỗi ngày kiểm tra lại ngay số liệu thu được.

- Chuẩn hóa kỹ thuật: Đo chiều cao, cân trọng lượng cơ thể và kỹ thuật ghi chép.

2.5. Đạo đức trong nghiên cứu. Nghiên cứu được Hội đồng Khoa học và Hội đồng Đạo đức Bệnh viện Bệnh Nhiệt đới Trung ương phê duyệt trước khi triển khai

Các đối tượng nghiên cứu đều được giải thích đầy đủ và đồng ý chấp thuận thì mới tiến hành phỏng vấn.

Những dụng cụ cân, đo được đảm bảo an toàn tuyệt đối không gây tổn thương, nguy hiểm cho đối tượng nghiên cứu.

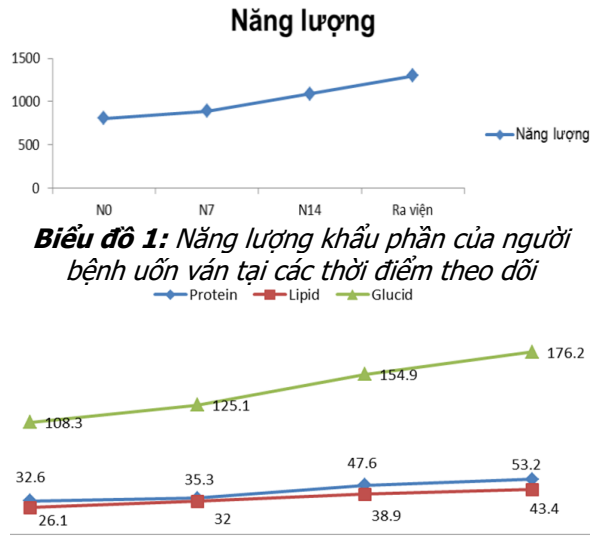
Kết quả của nghiên cứu được dùng để đưa ra các khuyến nghị cho các bác sỹ lâm sàng để cùng khoa dinh dưỡng đưa ra các giải pháp phòng và điều trị dinh dưỡng tối ưu, phục vụ tốt nhất cho điều trị người bệnh

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Bảng 1: Khẩu phần ăn 24h của người bệnh theo các tuần

Ngày	Năng lượng đạt được (kcal/ngày) (X±SD)	Protein đạt được (gam/ngày) (X±SD)	Lipid đạt được (gam/ngày) (X±SD)	Glucid đạt được (gam/ngày) (X±SD)
Nhập viện	805,3 ± 341,9	32,6 ± 14,3	26,1 ± 11,9	108,3 ± 48,8
	0 – 1322,7	0 – 60,8	0 – 50,0	0 – 201,8
Ngày 7	889,1 ± 418,8	35,3 ± 17,3	32,0 ± 16,8	125,1 ± 53,6
	214,3 – 1642,9	8,8 – 76,4	8,6 – 75,7	34,5 – 226,8
Ngày 14	1089,0 ± 438,5	47,6 ± 20,1	38,9 ± 18,1	154,9 ± 55,4
	200,0 – 2111,0	13,2 – 93,6	8,6 – 86,4	50,0 – 272,5

Ra viện	1297,1 ± 302,9	53,2 ± 14,9	43,4 ± 12,7	176,2 ± 42,4
	214,3 – 2042,0	8,8 – 99,9	8,6 – 71,9	34,5 – 254,3



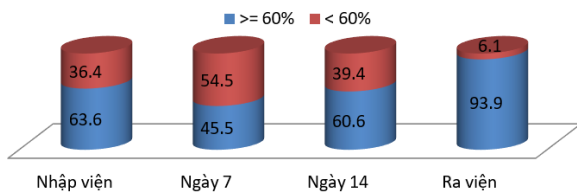
Biểu đồ 1: Năng lượng khẩu phần của người bệnh uốn ván tại các thời điểm theo dõi



Biểu đồ 2: Giá trị trung bình các chất cung cấp năng lượng trong khẩu phần ăn 24h của người bệnh tại các thời điểm theo dõi

Kết quả bảng 1, biểu đồ 1, biểu đồ 2 dễ dàng cho ta thấy: ở tất cả các chỉ số từ năng lượng khẩu phần ăn hay các chất dinh dưỡng cung cấp năng lượng đều có theo chiều hướng giảm khi so sánh tại thời điểm nhập viện và thời điểm ngày thứ 7, sau đó mới tăng dần lên và đạt giá trị cao nhất tại thời điểm ra viện. Giá trị năng lượng trung bình tại thời điểm ngày thứ 7 thường đạt khoảng 60% so với thời điểm ra viện. Năng lượng trung bình lúc người bệnh ra viện đạt 1297,1 ± 302,9 kcal. Protein trung bình tại thời điểm ra viện là 53,2 ± 14,9 gam/ngày.

KHẨU PHẦN ĂN 24H SO VỚI CHCB

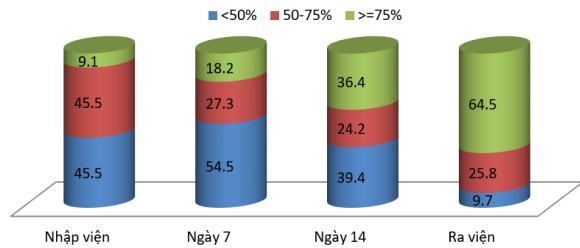


Biểu đồ 3: Tỷ lệ phần trăm khẩu phần ăn 24h đáp ứng so với chuyển hóa cơ bản

Kết quả biểu đồ 3 cho thấy: Tại thời điểm nhập viện, có đến 36,4% số người bệnh khẩu phần ăn 24h không đạt được 60% chuyển hóa cơ bản và tỷ lệ này có xu hướng tăng lên ở ngày thứ 7 sau nhập viện (54,5%). Từ ngày thứ 8 trở đi, việc năng lượng cung cấp cho người bệnh không đạt 60% nhu cầu năng lượng CHCB (theo lý thuyết tính cho người mắc bệnh nhiễm trùng nói chung) mới được cải thiện, giảm dần lên đến

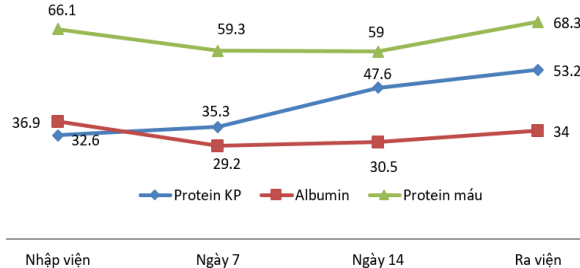
ngày thứ 14 thì tỷ lệ này còn là 39,4% và đến khi ra viện, chỉ còn 6,1% người bệnh vẫn không đáp ứng đủ 60% nhu cầu năng lượng cho CHCB

KHẨU PHẦN ĂN 24H SO VỚI NCKN



Biểu đồ 4: Tỷ lệ khẩu phần ăn 24 giờ đáp ứng so với nhu cầu năng lượng khuyến nghị ở người bệnh nhiễm khuẩn

Kết quả biểu đồ 4 sau khi phân tích tỷ lệ năng lượng khẩu phần ăn của người bệnh so với nhu cầu khuyến nghị về năng lượng tính cho người bình thường cho thấy: Việc đáp ứng được trên 75% nhu cầu năng lượng là rất thấp. Trong ngày đầu nhập viện, tỷ lệ này chiếm 9,1%. Mặc dù, những ngày sau đó, tỷ lệ người bệnh được nuôi dưỡng tốt đã tăng lên, tuy nhiên đến ngày thứ 14 mới chỉ có 36,4% người bệnh đáp ứng được trên 75% nhu cầu năng lượng khuyến nghị và đến khi ra viện, tỷ lệ này cũng chỉ đáp ứng được 64,5%. Trong khi đó, tại thời điểm ra viện, tỷ lệ người bệnh chưa đáp ứng được 50% nhu cầu năng lượng khuyến nghị theo cân nặng là 9,7%.



Biểu đồ 5: Giá trị protein khẩu phần, nồng độ albumin và protein máu của đối tượng nghiên cứu từ khi nhập viện tới ra viện

Ở kết quả biểu đồ 5, ta thấy ở thời điểm ngày thứ 7 đến ngày thứ 14, khi mà lượng protein khẩu phần ăn của người bệnh đã được cải thiện thì tỷ lệ protein và albumin vẫn chưa có sự cải thiện, đang giữ nguyên mức cũ nhưng ít nhất không còn xu hướng bị hạ như so với 7 ngày đầu nhập viện và khi ra viện, cùng với lượng protein từ khẩu phần tăng lên thì lượng albumin máu và protein máu cũng đã cải thiện rõ rệt, đặc biệt lượng protein máu trung bình đã nằm trong ngưỡng bình thường.

IV. BÀN LUẬN

Nghiên cứu đã tiến hành trên 33 người bệnh. Khảo sát năng lượng nuôi dưỡng ở người bệnh uốn ván tại 4 thời điểm: nhập viện, ngày 7, ngày 14 và lúc ra viện, kết quả cho thấy có sự tăng dần từ năng lượng nuôi dưỡng cũng như các chất dinh dưỡng protein, lipid, glucid. Năng lượng tăng dần từ $805,3 \pm 341,9$ lên $889,1 \pm 418,8$ lên $1089,0 \pm 438,5$ và lúc ra viện năng lượng đạt $1297,1 \pm 302,9$ kcal/ngày (bảng 1, biểu đồ 2, biểu đồ 3). Kết quả này cũng khá phù hợp với thực tế lâm sàng bởi thời điểm mới nhập viện, người bệnh thường đang có biểu hiện cứng hàm, nhai nuốt khó khăn nên năng lượng ăn được không nhiều, bác sĩ lúc này đang tập trung khai thác tiền sử và tập trung khám, điều trị cho người bệnh trong ngày đầu nhập viện nên việc chăm sóc dinh dưỡng tạm được gác lại, ưu tiên cho điều trị cứu chữa người bệnh, nên có hiện tượng một số người bệnh có năng lượng khẩu phần 24h ngày nhập viện là 0 (nhịn ăn). Tuy nhiên, khẩu phần ăn khai thác được vào ngày thứ 7 điều trị cũng còn rất thấp, cao hơn so với thời điểm nhập viện (Năng lượng: nhập viện $805,3 \pm 341,9$ - ngày thứ 7 là $889,1 \pm 418,8$ kcal/ngày; protein: nhập viện $32,6 \pm 14,3$ - ngày thứ 7 là $35,3 \pm 17,3$ g/ngày; lipid: nhập viện $26,1 \pm 11,9$ – ngày thứ 7 là $32,0 \pm 16,8$ g/ngày; glucid: nhập viện $108,3 \pm 48,8$ - ngày thứ 7 là $125,1 \pm 53,6$ g/ngày). Năng lượng nuôi dưỡng trong những ngày đầu của người bệnh thấp hơn cả năng lượng khẩu phần ăn 24h của người bệnh xơ gan[6]. Và với tình trạng nuôi dưỡng như trên thì mới chỉ có 45,5% người bệnh được nuôi dưỡng trên 60% nhu cầu năng lượng cho chuyển hóa cơ bản (CHCB) (ngày 7) và 60,6% bệnh nhân có năng lượng đáp ứng trên 60% năng lượng cho CHCB (ngày 14) và ngay ở cả thời điểm ra viện cũng mới chỉ có 93,9% người bệnh đáp ứng nuôi dưỡng được trên 60% năng lượng cho CHCB (biểu đồ 4). Kết quả này tương tự với năng lượng khẩu phần ăn nuôi dưỡng ở người bệnh ung thư tại viện K năm 2021 [7]

Phân tích chi tiết tỷ lệ người bệnh có năng lượng khẩu phần ăn 24h đạt được bao nhiêu so với nhu cầu khuyến nghị về năng lượng cho người bình thường thì kết quả cho thấy: Trong ngày đầu nhập viện và ngày thứ 7, đa số người bệnh có năng lượng khẩu phần ăn 24h đạt dưới 50% NCNL. Tỷ lệ đạt trên 75% còn rất thấp (ngày nhập viện có 9,1% và ngày thứ 7 là 18,2%). Mặc dù nuôi dưỡng ở người bệnh đã được cải thiện, tỷ lệ người bệnh có năng lượng khẩu phần ăn 24h đạt trên 75% tăng dần lên ở ngày thứ 14 và

thời điểm ra viện (64,5%), tuy nhiên, con số này chưa đảm bảo đạt trên 75% (biểu đồ 10). Kết hợp với kết quả phân tích ở bảng 8 khi tìm hiểu mối liên quan giữa năng lượng khẩu phần ăn 24h với chỉ số vòng cánh tay để gợi ý đến tình trạng suy dinh dưỡng mặc dù không có ý nghĩa thống kê nhưng ở những người có năng lượng khẩu phần ăn 24h ở thời điểm nhập viện không đáp ứng được 50% NCKN thì có nguy cơ suy dinh dưỡng tăng lên khi ra viện (từ 5 người bệnh lúc nhập viện suy dinh dưỡng lên 14 người bệnh lúc ra viện). Như vậy, khi nuôi dưỡng người bệnh không đảm bảo cung cấp đủ nhu cầu khuyến nghị sẽ khiến tỷ lệ suy dinh dưỡng tăng lên và điều này là bất lợi với việc phục hồi ở người bệnh uốn ván, bởi thực tế trên lâm sàng cho thấy, hầu hết người bệnh uốn ván đều bị mất khối cơ rất nhiều sau thời gian điều trị và việc cai máy thở và tập vận động phục hồi chức năng sẽ bị ảnh hưởng theo việc sụt giảm khối cơ

Để tìm hiểu mối tương quan giữa lượng protein nuôi dưỡng với albumin máu và protein máu, nhóm tác giả đã tiến hành phân tích ở biểu đồ 5, kết quả cho thấy có mối tương quan thuận giữa số lượng protein cung cấp thông qua khẩu phần ăn 24h của người bệnh khi mà số lượng protein cung cấp tăng dần lên tại các thời điểm nghiên cứu và đạt giá trị cao nhất khi người bệnh ra viện thì nồng độ albumin máu và protein máu cũng có xu hướng tăng dần từ ngày 7 đến thời điểm ra viện. Mặc dù không thể khẳng định được việc hạ albumin máu và protein máu là do kết quả của quá trình nuôi dưỡng kém bởi việc giảm albumin máu bị ảnh hưởng bởi rất nhiều yếu tố đặc biệt là ở những người bệnh nặng nhưng vẫn có thể khẳng định được một điều là nuôi dưỡng đủ protein so với nhu cầu sẽ cải thiện được tình trạng hạ albumin máu và protein máu vì đã đảm bảo đáp ứng đủ nguyên liệu cho quá trình tổng hợp.

V. KẾT LUẬN

- Năng lượng khẩu phần ăn 24h và số lượng các chất dinh dưỡng cho người bệnh đã được cải thiện và tăng lên tại các thời điểm nghiên cứu và khi ra viện, tỷ lệ người bệnh nuôi dưỡng đạt trên 75% NCKN là 64,5%

- Tỷ lệ người bệnh nuôi dưỡng kém, chưa đạt 60% nhu cầu CHCB còn cao, và kéo dài. Đến ngày 14, tỷ lệ này vẫn là 39,4%

- Tình trạng nuôi dưỡng tốt sẽ giúp người bệnh cải thiện được các chỉ số albumin máu và protein máu.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **ADDIN ZOTERO BIBL CSL BIBLIOGRAPHY**
1. **Đại học Y Dược Thái Bình, Bộ môn dinh dưỡng và an toàn thực phẩm** (2016), Dinh dưỡng lâm sàng, NXB Y học.
2. **Lưu Ngân Tâm** (2019), Hướng dẫn dinh dưỡng trong điều trị người bệnh nặng, NXB Y học.
3. **Đại học Y Hà Nội, Bộ môn Dinh dưỡng và an toàn thực phẩm** (2016), Dinh dưỡng cơ sở, NXB Y học.
4. **Bộ Y tế** (2006), Quyết định 2879/QĐ-BYT, hướng dẫn chế độ ăn Bệnh viện,.
5. **Dilip R Karnad, Vishal Gupta** (2021). Intensive

care management of severe tetanus. Indian K Crit Care Med, 25(2), 155–160.

6. **Ngô Quỳnh Trang, Phạm Văn Phú** (2021). Thực trạng dinh dưỡng và khẩu phần 24h của người bệnh viêm gan mạn tại Bệnh viện Bệnh Nhiệt đới trung ương năm 2020-2021. Tạp chí nghiên cứu Y học, 146(10), 46–54.
7. **Nguyễn Thị Thúy Lương, Nguyễn Thị Thanh Hòa** (2021). Thực trạng dinh dưỡng và khẩu phần ăn thực tế của người bệnh ung thư thực quản tại bệnh viện K năm 2021. Tạp chí nghiên cứu Y học, 146(10), 185–191.

ĐÁNH GIÁ GIÁ TRỊ CỦA KỸ THUẬT PRENATAL BOBS CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH MỘT SỐ HỘI CHỨNG VI MẮT ĐOẠN, LẬP ĐOẠN NHIỄM SẮC THỂ TẠI BỆNH VIỆN PHỤ SẢN HÀ NỘI

Mai Trọng Hưng¹, Đinh Thuý Linh¹

SYNDROMES IN HANOI OBSTETRICS AND GYNECOLOGY HOSPITAL

TÓM TẮT

Trong các bất thường di truyền hiện nay, ngoài các bất thường về số lượng nhiễm sắc thể (NST), các vi mất đoạn, lặp đoạn NST cũng gây ra các dị tật nặng nề. Kỹ thuật Prenatal-BoBs (BACs – on – Beads) ngoài khả năng xác định các dị bội thường gặp còn có khả năng chẩn đoán 9 hội chứng vi mất đoạn NST mà các kỹ thuật khác còn hạn chế. **Mục tiêu:** Mô tả các bất thường vi mất đoạn, lặp đoạn NST ở thai nhi được chẩn đoán trước sinh bằng kỹ thuật Prenatal-BoBs tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội từ năm 2016 đến năm 2022. **Đối tượng, phương pháp nghiên cứu:** 39 trường hợp thai được chẩn đoán trước sinh có vi mất đoạn /nhân đoạn nhiễm sắc thể thông qua xét nghiệm Prenatal BoBs từ dịch ối tại bệnh viện Phụ Sản Hà Nội từ năm 2016 đến năm 2022. **Kết quả:** Prenatal BoBs 21 trường hợp mất đoạn 22q11.2; 3 trường hợp mất đoạn 5p15, 1 trường hợp mất đoạn 4p16.3, 1 trường hợp mất đoạn 15q11-12, 1 trường hợp mất đoạn mất đoạn 17p11.2, 7 trường hợp lặp đoạn 22q11.2 và 5 trường hợp nhân đoạn nhỏ khác. Các trường hợp này đều không được phát hiện thông qua nuôi cấy tế bào ối lập công thức NST. **Kết luận:** Prenatal BoBs là xét nghiệm có độ chính xác cao, thời gian thực hiện ngắn giúp chẩn đoán sớm các hội chứng vi mất đoạn, nhân đoạn trong đó đặc biệt là HC Digeorge.

Từ khóa: BACs - on - beads, chẩn đoán trước sinh, hội chứng vi mất đoạn, lặp đoạn nhiễm sắc thể.

SUMMARY

EVALUATING THE VALUE OF PRENATAL BOBS IN PRENATAL DIAGNOSIS CHROMOSOMAL MICRODELETION

Among chromosome abnormality prenatal diagnosis tests, karyotyping is still the golden standard, however recent development of other biomolecular techniques also provided the possibility to early diagnose and detect syndromes such as Down, Patau, Edwards, or defects in sex-determination chromosome after 24-48 hours. Particularly, Prenatal BoBs technique can diagnose 9 popular chromosomal micro-deletion syndromes causing serious symptoms among children, which other techniques still have limited detecting capability. **Objective:** Evaluate the result of Prenatal BoBs technique in prenatal diagnosis of chromosomal micro-deletion syndromes. **Subject - Methodology:** Prenatal BoBs testing was applied to amniocentesis samples of 16-27 week of gestation with high risk of chromosomal abnormality in Hanoi Obstetrics and Gynecology Hospital from 05/2016 – 12/2022 to identify cases of fetal chromosomal micro-deletion/duplication syndromes. **Result:** Prenatal BoBs was able to identify 39 cases of fetal chromosomal micro-deletion/duplication syndromes. Among these cases include 21 cases of 22q11.2 deletion, 3 cases of 5p15 deletion, 1 case of 4p16.3 deletion, 1 case of 15q11-12 deletion, 1 case of 17p11.2 deletion, 7 cases of 22q11.2 duplication and 5 cases of others duplication. **Conclusion:** Prenatal BoBs is a genetic test capable of providing highly accurate results in a rather short time (48h), which able to early diagnose abnormality of 9 popular chromosomal micro-deletion syndromes, especially DiGeorge syndrome.

Keywords: BACs - on - beads, prenatal diagnosis, micro-deletion/duplication syndromes.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Trong các bất thường bẩm sinh thì hiện nay bất thường nhiễm sắc thể (NST) vẫn là một vấn đề lớn nhận được nhiều sự quan tâm trong ngành sản phụ khoa thế giới nói chung và ở Việt

¹Bệnh viện Phụ sản Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Đinh Thuý Linh

Email: drdinhlinhobgyn@gmail.com

Ngày nhận bài: 10.6.2024

Ngày phản biện khoa học: 5.8.2024

Ngày duyệt bài: 27.8.2024