

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

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

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

Nam nói riêng do những biểu hiện nặng nề, đặc biệt là đa dị tật về hình thái, chậm phát triển trí tuệ và chưa có biện pháp điều trị đặc hiệu [1], [2]. 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, tuy nhiên kỹ thuật nuôi cấy tế bào ối hiện nay còn hạn chế trong chẩn đoán trước sinh các bất thường này. 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 như hội chứng DiGeorge, Williams-Beuren, Prader-Willi, Angelman, Smith-Magenis, Wolf-Hirschhorn, Cri du Chat, Langer-Giedion, và Miller-Dieker],...[4],[5].

Mục tiêu nghiên cứu: 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.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Đối tượng nghiên cứu là những thai phụ có thai nhi được chẩn đoán trước sinh bị các bất thường vi mất đoạn, lặp đoạn NST bằng kỹ thuật Prenatal-BoBs tại Bệnh viện Phụ sản Hà Nội từ năm 2016 đến năm 2022

Nguyên lý kỹ thuật: Kỹ thuật BoBs (BACs-on-Beads) dựa trên nguyên tắc sử dụng mẫu dò là các dòng nhiễm sắc thể nhân tạo có chứa các đoạn ngắn DNA của người có gắn các hạt bead, thông qua sự khác biệt giữa DNA mẫu với DNA chứng để phát hiện các trường hợp mất đoạn hoặc nhân đoạn trên DNA dựa trên khả năng bắt cặp giữa các DNA dò với một mạch đơn của DNA mẫu theo nguyên tắc bổ sung giữa các base khi phản ứng lai xảy ra. DNA mẫu sau khi được tách chiết sẽ cùng với DNA chứng đi qua bước gắn chất đánh dấu biotin, làm sạch rồi được lai với các DNA dò trên các bead. Các hạt bead khác nhau được gắn DNA dò khác nhau (5 đầu dò khác nhau được sử dụng cho mỗi nhiễm sắc thể 13, 18, 21, X và Y cùng với 4 tới 8 đầu dò khác nhau cho mỗi vùng liên quan tới vi mất đoạn). Cuối cùng là bước gắn các phân tử đánh dấu vào DNA mẫu. Các hạt bead sẽ được đọc trên hệ thống máy quét Luminex 200 để đo lượng tín hiệu huỳnh quang của DNA chứng và DNA mẫu. Số liệu được phân tích bởi phần mềm chuyên dụng Bobsoft, kết quả cuối cùng thể hiện dưới dạng tỷ lệ giữa số lượng tín hiệu huỳnh quang của DNA mẫu trên số lượng tín hiệu huỳnh quang của DNA chứng, từ đó nhận định về tình

trạng dị bội của các nhiễm sắc thể trong vùng thiết kế [6],[7],[8],[9].

- Nếu mẫu DNA cần phân tích có số lượng NST bình thường sẽ thể hiện tỷ lệ bằng 1 do có sự cân bằng giữa lượng DNA mẫu và DNA chứng.
- Nếu thừa DNA (mất đoạn) sẽ thể hiện tỷ lệ nhỏ hơn 1 do có lượng DNA mẫu nhỏ hơn DNA chứng.
- Nếu thiếu DNA (nhân đoạn) sẽ thể hiện tỷ lệ lớn hơn 1 do có lượng DNA mẫu lớn hơn DNA

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Bảng 1. Phân loại chỉ định chọc hút nước ối và tỷ lệ bất thường theo các nhóm chỉ định

Chỉ định chọc ối	Số trường hợp và PPV bất thường vi mất đoạn/lặp đoạn
Test sàng lọc sinh hóa nguy cơ cao	4
Test sàng lọc NIPT nguy cơ cao	1
Thai bất thường siêu âm	34
Tổng	39

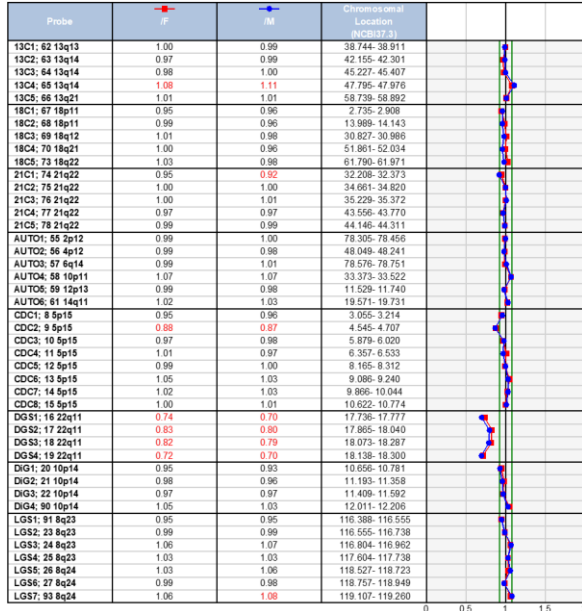
Chỉ định chọc hút nước ối và tỷ lệ bất thường theo các nhóm chỉ định xét nghiệm của 2578 bệnh nhân được phân loại trong bảng 1. Trong đó chỉ định nhiều nhất là nhóm bệnh nhân có kết quả siêu âm thai bất thường.

Bảng 2. Kết quả thai có bất thường vi mất đoạn, lặp đoạn NST được chẩn đoán qua xét nghiệm Prenatal BoBs

Tên hội chứng	Vị trí mất	n	%
Hội chứng DiGeorge	-22q11,2	21	53.6%
Hội chứng lặp đoạn 22q11,2	+22q11,2	7	18%
Hội chứng mèo kêu (Cri du Chat)	-5p15,3-p15,2	3	7.6%
Hội chứng Wolf-Hirschhorn	-4p16,3	1	2.6%
Hội chứng lặp đoạn 4p16,3	+4p16,3	1	2.6%
Hội chứng Williams-Beuren	-7q11,2	0	0
Hội chứng lặp đoạn 7p11.2	+7q11,2	1	2.6%
Hội chứng Langer-Giedion	-8q23-q24	1	2.6%
Hội chứng Prader-Willi /Hội chứng Angelman	-15q11-q12	1	2.6%
Hội chứng lặp đoạn 15q11-q12	+15q11-q12	1	2.6%
Hội chứng Smith-Magenis	-17p11,2	1	2.6%
Hội chứng lặp đoạn 17p11,2	+17p11,2	1	2.6%
Hội chứng Miller-Dieker	-17p13,3	0	0
Tổng		39	100

Kỹ thuật Prenatal BoBs đã phát hiện 39 trường hợp thai nhi mắc các hội chứng vi mất đoạn và vi lặp đoạn NST, bao gồm 21 trường hợp mất đoạn 22q11.2 gây hội chứng Digeorge, 7 trường hợp vi nhân đoạn 22q11.2, 3 trường

hợp mất đoạn 5p15 gây hội chứng Criduchat, 1 trường hợp mất đoạn 4p16.3 gây hội chứng WHS, 1 trường hợp mất đoạn 15q11-12 gây hội chứng PraderWilli/Angelman, 1 trường hợp mất đoạn mất đoạn 17p11.2 gây hội chứng Smith-magenis và 5 vi nhân đoạn khác.



Hình 1. Kỹ thuật Prenatal BoBs chẩn đoán hội chứng Di George: mất đoạn NST 22q11
Bảng 3. Kết quả siêu âm trên các thai có bất thường vi mất đoạn, lặp đoạn NST được chẩn đoán qua xét nghiệm Prenatal BoBs

STT	Hội chứng	Bất thường	Lâm sàng
1	Hội chứng Digeorge	Mất đoạn 22q11.2	Thất phải hai đường ra type thông liên thất dưới van ĐMC
2	Hội chứng Digeorge	Mất đoạn 22q11.2	Tứ chứng fallot ko quan sát rõ hình ảnh thùy nhộng tiểu não
3	Hội chứng Digeorge	Mất đoạn 22q11.2	TLT dưới van ĐMC: 6.6mm. Hẹp đường ra thất trái, thiếu sản quai ĐMC
4	Hội chứng Digeorge	Mất đoạn 22q11.2	Tim to, theo dõi chuyển gốc động mạch
5	Hội chứng Digeorge	Mất đoạn 22q11.2	Thông liên thất, thất P 2 đường ra thể đảo gốc ĐM+ hẹp ĐM phổi
6	Hội chứng Digeorge	Mất đoạn 22q11.2	Thân chung ĐM, thông liên thất
7	Hội chứng Digeorge	Mất đoạn 22q11.2	Thông sản nhĩ thất toàn bộ, thất phải hai đường ra, chuyển gốc động mạch

8	Hội chứng Digeorge	Mất đoạn 22q11.2	Thông liên thất, teo ĐM phổi
9	Hội chứng Digeorge	Mất đoạn 22q11.2	Dị tật tim
10	Hội chứng Digeorge	Mất đoạn 22q11.2	Thiếu sản quai ĐM chủ
11	Hội chứng Digeorge	Mất đoạn 22q11.2	Nang dưới nhện
12	Hội chứng Digeorge	Mất đoạn 22q11.2	Thông liên thất. TD thiếu sản quai ĐMC
13	Hội chứng Digeorge	Mất đoạn 22q11.2	Tứ chứng Fallot
14	Hội chứng Digeorge	Mất đoạn 22q11.2	Xuất phát bất thường động mạch dưới đòn phải. Giảm tĩnh mạch rốn đoạn trung gian
15	Hội chứng Digeorge	Mất đoạn 22q11.2	Fallot không van phổi
16	Hội chứng Digeorge	Mất đoạn 22q11.2	Thiếu sản van ba lá, thiếu sản thất phải, teo phổi hẹp van động mạch
17	Hội chứng Digeorge	Mất đoạn 22q11.2	Thất (P) 2 đường ra, hẹp ĐMP
18	Hội chứng Digeorge	Mất đoạn 22q11.2	TLT, teo ĐM phổi, quai ĐM chủ quay phải
19	Hội chứng Digeorge	Mất đoạn 22q11.2	Hẹp phổi. Tứ chứng Falot.
20	Hội chứng Wolf-Hirschhorn	Mất đoạn 4p16.3	Thất phải hai đường ra chuyển gốc động mạch thiếu sản nặng quai động mạch chủ
21	HC Criduchat	Mất đoạn 5p15	Khe mở môi trên bên (P) kèm hở hàm, Dịch màng tim
22	HC Criduchat	Mất đoạn 5p15	Thiếu sản xương mũi, thông liên thất phần màng
23	HC Criduchat, nhân đoạn 8q23q24	mất đoạn 5p15, nhân đoạn 8q23q24	Tứ chứng Falot giãn não thất bên
24	HC Miller-Dieker	Mất đoạn 17p13.3	Thất phải 2 đường ra, chuyển gốc ĐM, hẹp phổi nặng
25	HC vi nhân đoạn 22q11.2	nhân đoạn 22q11.2	KSSG: 4.6mm
26	HC vi nhân đoạn 22q11.2	nhân đoạn 22q11.2	TLT, thất (P) hai đường ra, hẹp ĐM phổi
27	HC vi nhân đoạn 22q11.2	nhân đoạn 22q11.2	TKSSG: 3.5mm

28	HC vi nhân đoạn 22q11.2	nhân đoạn 22q11.2	Khe hở môi trung tâm kèm hở hàm ếch
29	HC vi nhân đoạn 4p16.3	nhân đoạn 4p16.3	Fallot IV
30	HC vi nhân đoạn 7q11.2	nhân đoạn 7q11.2	Thận (P) đôi, giãn đài bể thận, sa niệu quản (P)
31	HC vi nhân đoạn 17p11.2	nhân đoạn 17p11.2	Ruột non tăng âm vang, khe hở hai bên kém theo hở hàm ếch

Mối liên quan giữa bất thường siêu âm trong các HC vi mất đoạn/vi nhân đoạn cho thấy 79,5% (31/39) có bất thường siêu âm, trong đó dị tật tim là phổ biến nhất 24/31 trường hợp (chiếm 77,4%), dị tật hệ thần kinh (3/31), sút môi hở hàm 3/31, tăng KSSG 2/31 và 1 trường hợp bất thường thận.

IV. BÀN LUẬN

Xét về giá trị của các phương pháp sàng lọc trước sinh trong bảng 1, siêu âm hình thái thai có giá trị cao trong sàng lọc các hội chứng vi mất đoạn. 34/39 trường hợp vi mất đoạn/nhân đoạn có bất thường hình thái trên siêu âm chiếm tỉ lệ 87,2%; trong đó chủ yếu là dị tật tim. Có 5/39 trường hợp thai nhi có chỉ định chọc ối do các xét nghiệm sàng đi bội nhiễm sắc thể có nguy cơ cao nhưng khi xét nghiệm dịch ối thì thai nhi lại không mắc dị bội nhiễm sắc thể mà lại mang các bất thường vi mất đoạn, lặp đoạn nhiễm sắc thể. Do đó, hiện nay phối hợp giữa các xét nghiệm sàng lọc và siêu âm hình thái giúp chẩn đoán ngày càng nhiều các bất thường NST cả ở mức độ lệch bội và vi mất đoạn.

Trong các HC vi nhân đoạn chủ yếu gặp các bất thường siêu âm không quá nghiêm trọng như tăng KSSG, sút môi hở hàm. Thông thường nhân đoạn thường có biểu hiện lâm sàng sau sinh nhẹ hơn mất đoạn tại cùng vị trí đó. Trong hội chứng Digeorge 19/21 trường hợp có bất thường siêu âm trong đó 18/19 trường hợp có bất thường tim mạch mà chủ yếu là dị tật vùng thân nón động mạch. Nhiều tác giả cũng đưa ra kết luận bất thường tim là bất thường phổ biến và thường gặp nhất của hội chứng hội chứng DiGeorge (gián đoạn cung động mạch chủ, tứ chứng Fallot),...[5][6]. Tại nhiều quốc gia, chẩn đoán hội chứng Digeorge là xét nghiệm thường quy trong các trường hợp thai có dị tật tim. Như vậy với sự hỗ trợ của siêu âm đã giúp phát hiện những trường hợp vi mất đoạn NST cũng như các dạng bất thường NST khác một cách hiệu quả hơn. Siêu âm đã đóng vai trò sàng lọc cho

các bất thường di truyền, xét nghiệm NST, BoBs dùng để chẩn đoán cho các bất thường NST của thai [6][7].

Trong hội chứng Digeorge, nếu như các bất thường sau sinh gồm đa dị tật với biểu hiện [8][9]: Chậm phát triển trí tuệ (90%), dị tật tim (65%), bộ mặt bất thường, hạ calci máu, thiếu sản tuyến ức (77%), sút môi hở hàm (67%) thì ở trước sinh, các bất thường chỉ yếu phát hiện được là dị tật tim. Với tần suất 1/2000 trẻ sinh sống, hội chứng Digeorge là bất thường di truyền bắt buộc phải khảo sát trong các trường hợp thai có dị tật tim.

V. KẾT LUẬN

Prenatal BoBs là xét nghiệm di truyền phân tử có độ chính xác cao với thời gian thực hiện xét nghiệm ngắn (48h), giúp chẩn đoán sớm các trường hợp thai nhi có các bất thường vi mất đoạn, lặp đoạn NST thường gặp.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Vialard F, Simoni G, Aboura A, et al.** Prenatal BACs-on-Beads™: a new technology for rapid detection of aneuploidies and microdeletions in prenatal diagnosis. *Prenat Diagn* 2011;31:500-8
2. **Shaffer LG, Coppinger J, Morton SA, et al.** The development of a rapid assay for prenatal testing of common aneuploidies and microdeletion syndromes. *Prenat Diagn* 2011;31:778-87
3. **Grati FR, Gomes DM, Ganesamoorthy D, et al.** Application of a new molecular technique for the genetic evaluation of products of conception. *Prenat Diagn* 2013; 33(1):32-41
4. **Vialard F, Simoni G, Gomes DM, et al.** Prenatal BACs-on-Beads™: the prospective experience of five prenatal diagnosis laboratories. *Prenat Diagn* 2012;32:329-35
5. **Piotrowski K, Henkelman M, Zajaczk S.** Will the new molecular karyotyping BACs-on-Beads technique replace the traditional cytogenetic prenatal diagnostics? Preliminary reports. *Ginekol Pol* 2012;83: 284-90
6. **Sheath KL, Duffy L, Asquith P, et al.** Bacterial artificial chromosomes (BACs)-on- Beads™ as a diagnostic platform for the rapid aneuploidy screening of products of conception. *Mol Med Rep* 2013;8:650-4
7. **Vialard F, Simoni G, Gomes DM et al** (2012), "Prenatal BACs-on-Beads: the prospective experience of five prenatal diagnosis laboratories, " *Prenatal Diagnosis*. 32 (4), pp. 329-335
8. **Vialard F, Simoni G, Aboura A, De Toffol S, Molina Gomes D, Marcato L, et al** (2011). "Prenatal BACs-on-Beads™: a new technology for rapid detection of aneuploidies and microdeletions in prenatal diagnosis", *Prenat Diagn*, 31, pp.500-8.
9. **KW Choy, YK Kwok, YKY Cheng et al** (2014), "Diagnostic accuracy of the BACs-on-Beads™ assay versus karyotyping for prenatal detection of chromosomal abnormalities: a retrospective consecutive case series", *BJOG*, 121(10), pp 1245-52.

NHÂN 6 TRƯỜNG HỢP VỠ HÌNH GIỌT LỆ C2: ĐIỂM LẠI Y VẤN

Nguyễn Hoàng Long¹, Nguyễn Vũ Công Bảo Long²

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả chùm ca bệnh vỡ hình giọt lệ (Teardrop) C2 tại khoa phẫu thuật cột sống, bệnh viện Hữu nghị Việt Đức, qua đó điểm lại y văn về phương pháp điều trị với loại tổn thương này. **Phương pháp nghiên cứu:** 6 bệnh nhân (5 nam 1 nữ), độ tuổi trung bình 41.33 ± 5.80 , với chẩn đoán vỡ hình giọt lệ C2, được điều trị tại khoa phẫu thuật cột sống, bệnh viện Hữu nghị Việt Đức từ tháng 1/2022 tới tháng 6/2023. Chúng tôi tiến hành nghiên cứu mô tả chùm ca bệnh, mô tả các đặc điểm lâm sàng, chẩn đoán hình ảnh và đánh giá kết quả điều trị của các bệnh nhân. Thời gian theo dõi sau điều trị trung bình là 4.83 ± 1.70 tháng. **Kết quả:** Trong số 6 bệnh nhân nghiên cứu, 4 bệnh nhân được điều trị bảo tồn bằng nẹp cổ cứng và 2 bệnh nhân được điều trị phẫu thuật cố định cột sống cổ lõi sau. Trước điều trị, 5 bệnh nhân không biểu hiện triệu chứng thần kinh, 1 bệnh nhân có biểu hiện tổn thương thần kinh ASIA (C). Sau điều trị, bệnh nhân biểu hiện ASIA (C) cải thiện thành ASIA (D), các bệnh nhân còn lại không biểu hiện tổn thương thần kinh. Điểm VAS trung bình trước điều trị là 4.17 ± 0.47 , sau điều trị là 1.17 ± 0.17 . Không bệnh nhân nào gặp biến chứng sau điều trị. Tỷ lệ liền xương sau điều trị đạt 100%. Đối với nhóm bệnh nhân phẫu thuật, có 1 bệnh nhân biểu hiện triệu chứng thần kinh (ASIA C) kèm theo tổn thương phối hợp (đụng dập tuỷ, đứt dây chằng trên gai C4-5). Tỷ số mảnh bong trung bình của nhóm này là 39.43 ± 1.86 %, với mức độ di lệch trung bình là 8.82 ± 1.29 mm. Đối với nhóm bệnh nhân điều trị bảo tồn, tất cả các trường hợp đều là tổn thương vỡ hình giọt lệ C2 đơn thuần và không biểu hiện triệu chứng thần kinh. Tỷ số mảnh bong trung bình của nhóm này là 36.25 ± 0.70 %, với mức độ di lệch trung bình là 4.49 ± 0.12 mm. **Kết luận:** Hầu hết các trường hợp vỡ hình giọt lệ C2 đơn thuần là tổn thương vững, không biểu hiện triệu chứng thần kinh và có thể điều trị bảo tồn. Chỉ định phẫu thuật được đặt ra khi tổn thương mất vững (mảnh vỡ lớn, di lệch nhiều, tổn thương phức hợp dây chằng đĩa đệm kèm theo) và/hoặc có biểu hiện khiếm khuyết thần kinh trên lâm sàng. **Từ khóa:** vỡ hình giọt lệ, chấn thương cột sống, vỡ đốt sống C2

SUMMARY

ANALYSIS OF 6 TEARDROP C2 FRACTURE CASES: A LITERATURE REVIEW

Objective: This study aims to present a case series of C2 teardrop fractures treated at the Spine Surgery Department of Viet Duc University Hospital,

while also conducting a comprehensive review of the existing literature concerning treatment approaches for this specific type of injury. **Methods:** Over the period from January 2022 to June 2023, six patients (comprising 5 males and 1 female) with confirmed diagnoses of C2 teardrop fractures were managed at the Spine Surgery Department of Viet Duc University Hospital. The study conducted an in-depth descriptive analysis of this case series, encompassing clinical attributes, diagnostic imaging, and the assessment of therapeutic outcomes for these patients. The average follow-up duration after treatment was 4.83 ± 1.70 months. **Results:** Among the cohort of six subjects under investigation, four patients received conservative treatment utilizing a rigid cervical collar, while two patients underwent surgical intervention involving posterior cervical spine fixation. Prior to treatment initiation, neurological symptoms were absent in five patients, whereas one patient exhibited ASIA (C) neurological injury indicators. Subsequent to treatment, the patient initially displaying ASIA (C) symptoms demonstrated an improved status at ASIA (D), and the remaining patients did not exhibit any neurological impairment. The average Visual Analog Scale (VAS) score, was 4.17 ± 0.47 prior to treatment and decreased to 1.17 ± 0.17 after the intervention. Notably, no complications were observed. The post-treatment rate of successful bone fusion reached 100%. In the subgroup subjected to surgical intervention, one patient showcased neurological symptoms (ASIA C) in conjunction with a concomitant injury (spinal contusion, rupture of the C4-5 supraspinous ligament). The average alvusion ratio within this subgroup was 39.43 ± 1.86 %, with an average displacement of 8.82 ± 1.29 mm. On the other hand, the conservatively treated group, comprising 4 cases of isolated C2 teardrop injuries, presented no neurological symptoms. The average alvusion ratio for this group was 36.25 ± 0.70 %, with an average displacement of 4.49 ± 0.12 mm. **Conclusion:** The majority of isolated C2 teardrop fractures exhibit stability, devoid of neurological manifestations, thereby supporting a conservative management approach. Surgical intervention is warranted when indications of instability are evident (e.g., substantial fragment size, pronounced displacement, intricate discoligamentous injuries), or when clinical signs of neurological impairment are apparent. **Keywords:** Teardrop, Spinal Fracture, C2 fracture

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Vỡ đốt sống kiểu giọt lệ (teardrop fracture - TDF) lần đầu tiên được mô tả bởi Kahn và Schneider vào năm 1956, được hiểu là tình trạng vỡ góc trước dưới của thân đốt sống. Đây là tổn thương hiếm gặp (TDF C2 chỉ chiếm khoảng 1-3% tổng các chấn thương cột sống cổ¹). Có hai cơ chế chính: Cổ gập quá mức và cổ uốn quá

¹Bệnh viện Hữu nghị Việt Đức²Trường Đại học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Hoàng Long

Email: longptcs@gmail.com

Ngày nhận bài: 11.6.2024

Ngày phản biện khoa học: 7.8.2024

Ngày duyệt bài: 28.8.2024