

mắc các bệnh lý nền khiến tình trạng dinh dưỡng cũng kém hơn. Nhiều nghiên cứu khác cũng cho thấy người bệnh càng cao tuổi càng có nguy cơ gặp các vấn đề về dinh dưỡng. Vì vậy, cần lưu ý chăm sóc dinh dưỡng đặc biệt hơn với nhóm đối tượng này, đặc biệt trong thời gian nằm viện.

V. KẾT LUẬN

Người bệnh lao phổi có tỷ lệ suy dinh dưỡng cao khi đánh giá theo các phương pháp khác nhau. Trong nhiều phương pháp đánh giá tình trạng dinh dưỡng, bộ công cụ SGA nổi trội với nhiều ưu thế. Tuy nhiên, SGA là phương pháp đánh giá chủ quan, phụ thuộc vào kinh nghiệm của người thực hiện. Vì vậy, cần sàng lọc, đánh giá tình trạng dinh dưỡng của người bệnh theo nhiều phương pháp và theo dõi, can thiệp dinh dưỡng sớm để nâng cao hiệu quả điều trị.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Mueller C, Compher C, Ellen DM**, American Society for Parenteral and Enteral Nutrition (A.S.P.E.N.) Board of Directors. A.S.P.E.N. clinical guidelines: Nutrition screening, assessment, and intervention in adults. *JPEN J Parenter Enteral Nutr.* 2011;35(1):16-24. doi:10.1177/0148607110389335
2. **Nguyễn Trọng Hưng, Nguyễn Thị Hằng Nga, Lê Xuân Hưng**. Tình trạng dinh dưỡng theo

phương pháp nhân trắc học ở người bệnh lao phổi trước khi nhập viện tại Bệnh viện Phổi Trung ương năm 2019 - 2020. *Tạp chí Dinh dưỡng và Thực phẩm.* 2020;16(2):95-101.

3. **Lê Thị Thủy, Lê Văn Hối, Nguyễn Trọng Hưng, Doãn Trung Đạt**. Đặc điểm Lao phổi ở người bệnh điều trị tại khoa Lao hô hấp, Bệnh viện Phổi Trung ương năm 2018. *Tạp chí Y học Việt Nam.* Published online August 15, 2019.
4. **Doan Duy Tân**. Tỷ lệ suy dinh dưỡng và yếu tố liên quan trên bệnh nhân lao phổi tại bệnh viện Phạm Ngọc Thạch. 2021;25:148-152.
5. **Hoàng Khắc Tuấn Anh, Trần Thị Vân Anh, Phạm Thị Dung, Lê Đức Cường**. Tình trạng dinh dưỡng ở bệnh nhân lao điều trị tại Bệnh viện Phổi Thái Bình năm 2017. *Tạp chí Dinh dưỡng và Thực phẩm.* 2018;14(4):80-85.
6. **Lee GO, Paz-Soldan VA, Riley-Powell AR, et al**. Food Choice and Dietary Intake among People with Tuberculosis in Peru: Implications for Improving Practice. *Curr Dev Nutr.* 2020;4(2):nzaa001. doi:10.1093/cdn/nzaa001
7. **Musuenge BB, Poda GG, Chen PC**. Nutritional Status of Patients with Tuberculosis and Associated Factors in the Health Centre Region of Burkina Faso. *Nutrients.* 2020;12(9):2540. doi:10.3390/nu12092540
8. **Trần Thị Lý, Phạm Thị Thu Hương, Đào Văn Dũng**. Đánh giá tình trạng dinh dưỡng của người bệnh lao phổi tại khoa Lao hô hấp, Bệnh viện Phổi Trung ương năm 2019. *VMJ.* 2023;530(1). doi:10.51298/vmj.v530i1.6581

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG VÀ KIỂU GEN CỦA BIẾN THỂ rs9290927 TRÊN GEN CLDN-1 Ở NGƯỜI BỆNH VIÊM DA CƠ ĐỊA

Nguyễn Hữu Ngọc Tuấn¹, Lê Dương Hoàng Huy¹,
Châu Quốc Khánh², Châu Văn Trố^{1,2}

TÓM TẮT

Giới thiệu: Tổn thương hàng rào bảo vệ da trong viêm da cơ địa (VDCĐ) có liên quan đến yếu tố di truyền, trong đó, biến thể đa hình đơn nucleotide (SNP) rs9290927 (biến đổi A thành T) trên gen CLDN-1, mã hóa protein claudin-1, được mô tả có liên quan đến bệnh VDCĐ. **Mục tiêu:** Xác định các đặc điểm lâm sàng và di truyền của biến thể rs9290927 trên người Việt Nam trưởng thành mắc VDCĐ. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả loạt ca, khảo sát các đặc điểm lâm sàng và đặc điểm của biến thể rs9290927 trên bệnh nhân VDCĐ trưởng thành đến khám tại bệnh viện Da Liễu TP HCM từ tháng 01/2021 đến tháng 03/2022. Chẩn đoán VDCĐ

dựa theo tiêu chuẩn Hanifin và Rajka 1980. Thông tin biến thể rs9290927 được thu thập từ việc giải trình tự Sanger DNA bạch cầu máu bệnh nhân. **Kết quả:** Có 82 người trưởng thành VDCĐ tham gia nghiên cứu. Tuổi trung vị là 36 (32 - 40 tuổi), 86% trong độ tuổi lao động, nữ chiếm 40,24%, tiền căn đã từng được chẩn đoán VDCĐ, hen và viêm mũi dị ứng trước đó lần lượt là 84,15%, 8,54% và 15,85%. Tiền sử gia đình mắc VDCĐ, hen và viêm mũi dị ứng lần lượt là 41,46%, 4,88% và 15,85%. Độ nặng theo thang điểm SCORAD với các mức nhẹ, trung bình, nặng lần lượt là 13,41%, 50,00% và 36,59%. Tỷ lệ alen A chiếm 50,61%, alen T chiếm 49,39%. Tỷ lệ kiểu gen lần lượt là AA: 26,83%, AT: 47,56%, TT: 25,61%. Ghi nhận biến thể này có liên quan có ý nghĩa thống kê với tiền căn VDCĐ gia đình ở các mô hình đồng trội, lặn và siêu trội, với giá trị p lần lượt là 0,002; 0,016 và 0,0004. Các đặc điểm khác chưa ghi nhận sự khác biệt có ý nghĩa. **Kết luận:** Tỷ lệ alen A và alen T của biến thể rs9290927 lần lượt là 50,61% và 49,39%. Biến thể này có liên quan có ý nghĩa thống kê với các tiền căn VDCĐ gia đình ở các mô hình đồng trội, lặn và siêu trội. **Từ khóa:** Viêm da cơ địa, gen Claudin-1, biến thể di truyền, rs9290927.

¹Trường Đại học Y khoa Phạm Ngọc Thạch,

²Bệnh viện Da liễu Thành phố Hồ Chí Minh

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Hữu Ngọc Tuấn

Email: nhntuan@pnt.edu.vn

Ngày nhận bài: 5.7.2024

Ngày phản biện khoa học: 20.8.2024

Ngày duyệt bài: 16.9.2024

SUMMARY**CLINICAL CHARACTERISTICS AND GENOTYPE OF THE RS9290927 VARIANT ON THE CLDN-1 GENE IN PATIENTS WITH ATOPIC DERMATITIS**

Background: Skin barrier dysfunction plays a crucial role in atopic dermatitis (AD), a chronic inflammatory skin condition. Single nucleotide polymorphism (SNP) rs9290927 (A to T substitution) on the CLDN-1 gene, encoding claudin-1 protein, has been associated with AD susceptibility. **Objective:** To investigate the clinical and genetic characteristics of SNP rs9290927 in Vietnamese adults with AD. **Methods:** A descriptive case series study was conducted to assess the clinical features and rs9290927 genotype distribution in adult AD patients visiting the Dermatology Hospital, Ho Chi Minh City from January 2021 to March 2022. AD diagnosis was based on the Hanifin and Rajka criteria (1980). SNP rs9290927 genotyping was performed using Sanger sequencing of patient peripheral blood DNA. **Results:** A total of 82 adult AD patients participated in the study, with a median age of 36 years (range 32-40 years). The majority (86%) were of working age, and females accounted for 40.24%. Personal history of AD, asthma, and allergic rhinitis was reported in 84.15%, 8.54%, and 15.85%, respectively. Family history of AD, asthma, and allergic rhinitis was observed in 41.46%, 4.88%, and 15.85%, respectively. Disease severity based on the SCORAD index was categorized as mild, moderate, and severe in 13.41%, 50.00%, and 36.59%, respectively. The allele frequencies of A and T were 50.61% and 49.39%, respectively. Genotype frequencies were AA: 26.83%, AT: 47.56%, and TT: 25.61%. This variant was significantly associated with a family history of AD under dominant, recessive, and overdominant models with p-values of 0.002, 0.016, and 0.0004, respectively. No significant differences were observed in other characteristics. **Conclusion:** The allele frequencies of A and T for SNP rs9290927 were 50.61% and 49.39%, respectively. This variant was significantly associated with a family history of AD under dominant, recessive, and overdominant models.

Keywords: Atopic dermatitis, Claudin-1 gene, single nucleotide polymorphism, rs9290927.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Viêm da cơ địa (VDCĐ) là một bệnh viêm da mãn tính thường gặp, 2-10% ở người trưởng thành [1], gây ảnh hưởng nhiều đến chất lượng cuộc sống. Cơ chế bệnh sinh của VDCĐ phức tạp, là kết quả của sự tương tác giữa yếu tố di truyền và yếu tố môi trường. Lâm sàng của bệnh đa dạng, thay đổi theo tuổi, tái đi tái lại nhiều lần và điều trị bệnh nhân VDCĐ mức độ trung bình đến nặng còn nhiều khó khăn, thách thức. Trong đó, lớp hàng rào thứ hai bên dưới lớp sừng (lớp hàng rào thư nhất) là các điểm nối kín (tight junctions) với chức năng khóa kín và kiểm soát con đường vận chuyển giữa hai tế bào

thượng bì góp phần quan trọng vào cơ chế bệnh sinh của VDCĐ. Điểm nối kín cấu tạo bởi nhiều protein xuyên màng, giá đỡ và điều hòa khác nhau, trong đó claudin-1 với sự phân bố đa dạng là thành phần được nghiên cứu nhiều nhất[2]. Gen CLDN-1, mã hóa protein claudin-1, có nhiều biến thể di truyền đa hình đơn nucleotid (SNP). Trong đó biến thể rs9290927, nằm trong vùng intron khu vực thượng nguồn gen CLDN-1 ở vị trí 3:190304727 (GRCh38) có thể ảnh hưởng đến cách thức gen được phiên mã và biểu hiện, được mô tả có liên quan đến bệnh lý này[3].

Nghiên cứu của De Benetto và cộng sự (2011) [4] trên bệnh nhân VDCĐ ở vùng Bắc Mỹ đã cho thấy giảm biểu hiện của gen CLDN-1 khi so với nhóm chứng, và tình trạng giảm biểu hiện gen CLDN-1 cũng được thấy trên vùng da không tổn thương. Trong nghiên cứu của Ross-Hansen và cộng sự [5] thực hiện trên quần thể dân cư người Đan Mạch khảo sát vai trò của các SNP của gen CLDN-1 với bệnh viêm da tiếp xúc, SNP rs9290927 (alen T) có liên quan tới tăng tỉ lệ dị ứng với nickel trên người không xô khuyên tai. Ngoài ra, tần số kiểu gen của rs9290927 cũng rất khác nhau giữa các quần thể trên thế giới và hơn hết, trong vòng 10 năm trở lại đây, những nghiên cứu về chủ đề này chỉ tập trung thực hiện trên người da trắng, dân số phương Tây, châu Phi, không có các nghiên cứu đáng kể trên các nước Đông Nam Á, đặc biệt là tại Việt Nam [6]. Nhóm nghiên cứu được giả thiết là sự hiện diện của biến thể này có thể có mối liên quan với một số đặc điểm của người bệnh VDCĐ. Vì vậy, nghiên cứu này được tiến hành nhằm xác định tỷ lệ các alen của biến thể rs9290927 ở bệnh nhân VDCĐ và mô tả một số đặc điểm lâm sàng của người bệnh này bao gồm tiền căn bản thân và gia đình mắc VDCĐ, hen, viêm mũi dị ứng (VMDU), tuổi khởi phát và độ nặng của bệnh theo SCORAD. Kết quả nghiên cứu hy vọng cung cấp thông tin bổ sung và đặt nền tảng cho các nghiên cứu khảo sát sâu hơn về đặc điểm di truyền của người mắc VDCĐ, góp phần mở rộng hiểu biết về cơ chế phân tử của bệnh và tiềm năng trong điều trị.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Nghiên cứu mô tả loạt ca, thu thập mẫu thuận tiện, được tiến hành trên 82 người bệnh trưởng thành (từ 18 tuổi trở lên), mắc VDCĐ, được chẩn đoán theo tiêu chuẩn của Hanifin và Rajka (1980), tại bệnh viện Da Liễu TP.HCM, từ 12/2020 đến tháng 5/2022. Các biến số nghiên cứu gồm: tuổi; giới; tiền căn bản thân và tiền căn gia đình mắc VDCĐ, hen, VMDU; tuổi khởi

phát; độ nặng theo thang điểm SCORAD; tần số alen; kiểu gen của biến thể rs9290927. Tiến hành ghi nhận các biến số đã đề cập bằng bảng thu thập số liệu. Xét nghiệm gen được thực hiện tại Trung tâm Nghiên cứu Y sinh, Trường Đại học Y khoa Phạm Ngọc Thạch, bằng kỹ thuật giải trình tự Sanger. Xem xét độ cân bằng trong phân bố alen của biến thể trong quần thể nghiên cứu bằng phương trình Hardy-Weinberg. Do cơ chế di truyền của biến thể là chưa rõ, xem xét mô hình đánh giá tác động của kiểu gen biến thể lên các đặc điểm kiểu hình thông qua thăm dò cơ chế siêu trội, đồng trội, trội và lặn.

Số liệu được xử lý bằng phần mềm thống kê và phân tích Stata 15.1. Phép kiểm thống kê Chi-squared được áp dụng khi so sánh biến định tính. Chỉ số p-value < 0,05 được xem là có ý nghĩa thống kê. Đề cương nghiên cứu được thông qua Hội đồng Đạo đức trong nghiên cứu y sinh của Trường Đại học Y khoa Phạm Ngọc Thạch, giấy chứng nhận 1064/TĐHYKPNT-HĐĐĐ ngày 06/03/2024.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Trong 82 người bệnh tham gia nghiên cứu, hơn 86% bệnh nhân trong độ tuổi lao động (<60 tuổi), nam cao hơn nữ với tỉ lệ là 1,48:1. Các đặc điểm về dân số học và lâm sàng được thể hiện trong bảng 1.

Đặc điểm về kiểu gen và alen của rs9290927 được mô tả trong bảng 2. Sự phân bố các kiểu gen đảm bảo quy luật cân bằng Hardy-Weinberg trong quần thể dân số nghiên cứu với p=0,669 (bảng 2).

Khi đánh giá sự khác biệt giữa sự hiện diện của biến thể rs9290927 với các đặc điểm của nhóm đối tượng nghiên cứu, theo các mô hình đánh giá tác động của kiểu gen lên kiểu hình, ghi nhận biến thể này có liên quan đến các tiền

căn VDCĐ gia đình ở mô hình đồng trội, lặn và siêu trội (Bảng 3).

Bảng 6. Đặc điểm của đối tượng nghiên cứu

Đặc điểm		Số lượng (N=82), N(%)
Tuổi (năm)		36 ± 4 tuổi
Nhóm tuổi	18-29 tuổi	40 (48,78)
	30-39 tuổi	15 (18,29)
	40-49 tuổi	9 (10,98)
	50-59 tuổi	7 (8,54)
	≥ 60 tuổi	11 (13,41)
Giới tính	Nam	49 (59,76)
	Nữ	33 (40,24)
Tiền căn bản thân	VDCĐ	69 (84,15)
	Hen	7 (8,54)
	VMDỨ	13 (15,85)
Tiền căn gia đình	VDCĐ	34 (41,46)
	Hen	4 (4,88)
	VMDỨ	13 (15,85)
Nhóm tuổi khởi phát bệnh	Dưới 2 tuổi	2 (2,44)
	Từ 2 đến 12 tuổi	18 (21,95)
	Trên 12 tuổi	62 (75,61)
Độ nặng của bệnh theo SCORAD	Nhẹ (SCORAD <25)	11 (13,41)
	Trung bình (SCORAD từ 25-50)	41 (50,00)
	Nặng (SCORAD >50)	30 (36,59)

Bảng 7. Đặc điểm kiểu gen, alen và cân bằng Hardy-Weinberg của biến thể rs9290927 trong quần thể nghiên cứu

Kiểu gen N (%)			Kiểu alen N (%)		P value HWE
AA	AT	TT	A	T	
22 (26,83)	39 (47,56)	21 (25,61)	83 (50,61)	81 (49,39)	0,669*

HWE: Hardy-Weinberg equilibrium, *: phép kiểm Chi bình phương

Bảng 8. Mối liên quan của rs9290927 và các đặc điểm của đối tượng nghiên cứu theo các mô hình đánh giá tác động của kiểu gen lên kiểu hình

Đặc điểm		rs9290927															
		Đồng trội						Trội			Lặn			Siêu trội			
		AA	AT	TT	p	p	p	AA	AT	TT	p	AA	AT	TT	p	AA	TT
Giới	Nữ	11	22	16	0,182	0,629	0,129	0,076	11	38	0,275	33	16	0,075	27	22	0,556
	Nam	11	17	5					11	22		28	5		16	17	
Nhóm tuổi	18-30	13	15	12	0,262	0,186	0,193	0,612	13	27	0,422	28	12	0,454	25	15	0,073
	31-40	5	5	5					5	10		5	10		5		
	41-50	1	6	2					1	8		7	2		3	6	
	51-	2	5	0					2	5		7	0		2	5	

	60																							
	>60	1	8	2														1	10	9	2	3	8	
Có tiền căn bản thân	Có	20	31	19	0,357	0,247	0,276	0,961	0,39	0,442	0,442	0,442	0,442	0,442	0,442	0,442	0,442	0,151						
	Không	2	8	2															2	10	10	2	4	8
Tiền căn VDCĐ bản thân	Có	20	31	18	0,49	0,247	0,552	0,595	0,31	0,82	0,82	0,82	0,82	0,82	0,82	0,82	0,82	0,32						
	Không	2	8	3															2	11	10	3	5	8
Tiền căn Hen bản thân	Có	2	4	1	0,734	0,548	0,463	0,578	0,913	0,473	0,473	0,473	0,473	0,473	0,473	0,473	0,473	0,247						
	Không	20	35	20															20	55	55	20	40	35
Tiền căn VMDÚ bản thân	Có	5	4	4	0,395	0,187	0,339	0,767	0,302	0,642	0,642	0,642	0,642	0,642	0,642	0,642	0,642	0,78						
	Không	17	35	17															17	52	52	17	34	35
Có tiền căn gia đình	Có	8	24	10	0,156	0,059	0,299	0,455	0,103	0,702	0,702	0,702	0,702	0,702	0,702	0,702	0,702	0,075						
	Không	14	15	11															14	26	29	11	25	15
Tiền căn VDCĐ gia đình	Có	6	24	4	0,002	0,01	0,002	0,523	0,114	0,016	0,016	0,016	0,016	0,016	0,016	0,016	0,016	0,0004						
	Không	16	15	17															16	32	31	17	33	15
Tiền căn Hen gia đình	Có	2	2	0	0,382	0,548	0,291	0,157	0,284	0,229	0,229	0,229	0,229	0,229	0,229	0,229	0,229	0,92						
	Không	20	37	21															20	58	57	21	41	37
Tiền căn VMDÚ gia đình	Có	4	3	6	0,101	0,217	0,031	0,42	0,727	0,064	0,064	0,064	0,064	0,064	0,064	0,064	0,064	0,054						
	Không	18	36	15															18	51	54	15	33	36
Tuổi khởi phát	<2	0	2	0	0,353	0,341	0,236	0,729	0,582	0,401	0,401	0,401	0,401	0,401	0,401	0,401	0,401	0,116						
	2 tới 12	4	11	3															4	14	15	3	7	11
	>12	18	26	18															18	44	44	18	36	26
SCORAD (1)	Nhẹ - Tb	12	26	14	0,601	0,348	1	0,416	0,313	0,72	0,72	0,72	0,72	0,72	0,72	0,72	0,72	0,56						
	Nặng	10	13	7															10	20	23	7	17	13
SCORAD (2)	Nhẹ - Tb - Nặng	3	7	1	0,36	0,662	0,152	0,317	0,972	0,177	0,177	0,177	0,177	0,177	0,177	0,177	0,177	0,251						
	Nặng	19	32	20															19	52	51	20	39	32

Tb: trung bình, *: phép kiểm Chi bình phương

Trong các đặc điểm về nhân trắc, tiền căn, lâm sàng của đối tượng nghiên cứu, ghi nhận trong nhóm tiền căn gia đình có người thân mắc VDCĐ tỉ lệ người có kiểu gen dị hợp AT cao hơn so với nhóm không có tiền căn này.

IV. BÀN LUẬN

Với tuổi trung vị là 36 tuổi (32 – 40 tuổi), trong đó có trên 86% bệnh nhân nằm trong độ tuổi lao động, và với tỉ lệ nam:nữ là 1,48:1, nghiên cứu này có đặc điểm về tuổi và giới tương đồng với một số nghiên cứu đi trước [4], vì vậy, các so sánh có thể ít bị ảnh hưởng bởi nhóm tuổi và giới tính. Về đặc điểm tuổi và giới, nghiên cứu của chúng tôi chưa ghi nhận sự khác biệt có ý nghĩa thống kê giữa các nhóm kiểu gen

trong các mô hình đánh giá tác động của kiểu gen lên kiểu hình (đặc điểm tuổi và giới) khác nhau của đối tượng nghiên cứu (Bảng 3). Các nghiên cứu tương đồng trên thế giới cũng ghi nhận không có sự khác biệt về phân bố nhóm tuổi và giới giữa các kiểu gen của SNP rs9290927.

Trong nghiên cứu này, SNP rs9290927 có tần suất alen T là 0,49 và alen A là 0,51. Khi áp dụng phương trình Hardy-Weinberg (Bảng 2), chúng tôi nhận thấy các kiểu gen của biến thể có sự phân bố được xem là cân bằng trong quần thể nghiên cứu (p>0,05), điều này phản ánh nguy cơ thiên lệch tần số alen do lấy mẫu là tối thiểu và không có ý nghĩa thống kê. So sánh với số liệu từ trung tâm Thông tin Công nghệ Sinh

học Quốc gia (National Center for Biotechnology Information- NCBI) tập hợp tần số alen từ dbSNP, tần suất T là 0,06 trên toàn thế giới, thấp hơn nhiều so với nghiên cứu của chúng tôi và có sự khác biệt rõ rệt giữa các chủng tộc, trong đó tần suất của người Châu Á dao động 0,09 đến 0,1. Trong cơ sở dữ liệu về biến thể này của người Việt Nam khỏe mạnh, được thực hiện bởi Lê Sỹ Vinh và cộng sự [7], thì tần suất T là 0,45, tương đồng với nghiên cứu của chúng tôi. Xét quần thể người dân tộc Kinh trong dự án 1000 Genomes, tần suất T cũng tương đồng với chúng tôi (0,49). So sánh với các nghiên cứu về biến thể này ở bệnh nhân VDCĐ, nghiên cứu của De Benedetto và cộng sự có tần suất alen T thấp hơn của chúng tôi ở cả quần thể người Mỹ gốc Phi (0,056) và người Mỹ gốc Âu (0,115). Nghiên cứu của Asad và cộng sự trên quần thể người Ethiopians thì ở cả nhóm chứng và người bệnh mắc VDCĐ đều không phát hiện được biến thể. Thực tế này củng cố cho tính khác biệt rõ rệt về chủng tộc của sự phân bố của biến thể rs9290927 trên gen CLDN-1.

Tỉ lệ kiểu gen của biến thể được xác định lần lượt là AA (26,83%), AT (47,56%) và TT (25,61%). Tỉ lệ này là tương đồng với quần thể người dân tộc Kinh của dự án 1000 Genomes, lần lượt là AA (24,2%), AT (54,5%) và TT (21,2%). Đối với kiểu gen mang alen nguy cơ (AT và TT), tỉ lệ trong nghiên cứu của chúng tôi ghi nhận là 73%. Tỉ lệ này tương đồng với quần thể người dân tộc Kinh (KHV) của dự án 1000 Genomes (75,76%)[8].

Hiện nay, cách thức biểu hiện của các alen A và T của biến thể rs9290927 gây nên tác động lên các đặc điểm kiểu hình là chưa được làm rõ. Nghiên cứu của De Benedetto và cộng sự cho thấy sự hiện diện của SNP rs92902927 làm tăng nguy cơ mắc VDCĐ (OR 1,8; 95%CI 1,0–3,3; p = 0,004). Tuy nhiên, nghiên cứu của Asad không quan sát được tác động của rs92902927 lên nguy cơ mắc VDCĐ. Tỷ lệ kiểu gen mang alen nguy cơ trong nghiên cứu của chúng tôi không khác biệt với nghiên cứu trên người dân tộc Kinh khỏe mạnh. Điều này gợi ý sự khác biệt rõ rệt về tác động của SNP này lên sự xuất hiện VDCĐ giữa các chủng tộc khác nhau.

Nghiên cứu này bước đầu xem xét mô hình đánh giá tác động của kiểu gen biến thể lên các đặc điểm kiểu hình thông qua thăm dò cơ chế siêu trội, đồng trội, trội và lặn (bảng 3), đã ghi nhận có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê về tiền căn gia đình mắc VDCĐ ở các mô hình đồng trội (p=0,002), lặn (p=0,016) và siêu trội (p=0,0004). Đáng chú ý, ở mô hình siêu trội,

việc người bệnh có mang kiểu gen AT có người thân mắc bệnh VDCĐ cao gấp 5,28 lần so với người bệnh mang hai kiểu gen còn lại (OR=5,28; 95% CI = 2,0-13,75; p= 0,0004). Trong nhóm kiểu gen AT, người bệnh có tiền sử gia đình mắc VDCĐ chiếm tới 62% tổng số bệnh nhân mang kiểu gen này.

Sự khác biệt có ý nghĩa thống kê giữa các mô hình phân tích là do tỷ lệ các cá thể mang kiểu gen dị hợp (AT) nhiều hơn đáng kể số lượng các cá thể có kiểu gen đồng hợp (AA và TT). Đồng thời, số cá thể có tiền căn gia đình mắc VDCĐ trong nhóm mang kiểu gen AT có tỷ lệ vượt trội so với các kiểu gen còn lại. Mỗi liên hệ giữa kiểu gen với một đặc điểm không phải do sự biểu hiện gen của quần thể này gợi ý một hoặc những đặc điểm nào đó khác biệt trong những gia đình của quần thể mang kiểu gen dị hợp tạo điều kiện thuận lợi cho sự xuất hiện của kiểu hình VDCĐ. Những đặc điểm khác biệt này (di truyền hoặc môi trường) có tác động mạnh đến sự biểu hiện kiểu hình của rs9290927, hoặc rs9290927 có sự hiệp đồng với các yếu tố này trong việc tạo ra kiểu hình VDCĐ, đặc biệt ở người bệnh tại Việt Nam. Điều này, nếu được khẳng định, sẽ đặc biệt hữu ích trong nghiên cứu về vai trò của di truyền trong việc biểu hiện các tính trạng phức tạp của bệnh VDCĐ vốn là sự tương tác mật thiết giữa những yếu tố di truyền và yếu tố môi trường.

Về các đặc điểm khác như tuổi khởi phát, độ nặng của bệnh, nghiên cứu của chúng tôi chưa ghi nhận được sự khác biệt có ý nghĩa thống kê theo phân tích tương tự. Mặc dù các nghiên cứu tương đồng cũng chưa ghi nhận sự khác biệt có ý nghĩa thống kê, chúng tôi nhận thấy một số hạn chế trong quá trình nghiên cứu có thể ảnh hưởng đến các kết quả này, có thể kể đến các sai lệch do nhớ lại, tính chính xác trong việc ghi nhận tiền căn gia đình thông qua phỏng vấn của đối tượng nghiên cứu, thời điểm ghi nhận độ nặng của bệnh, và độ lớn của mẫu nghiên cứu.

V. KẾT LUẬN

Tỉ lệ alen A và alen T của biến thể rs9290927 lần lượt là 50,61% và 49,39%. Biến thể này có liên quan có ý nghĩa thống kê với tiền căn VDCĐ gia đình ở các đánh giá tác động của kiểu gen lên kiểu hình.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. McAleer, M., G. O'Regan, and A. Irvine, Atopic dermatitis. Dermatology. Ed. Bologna JL, Schaffer JV, Cerroni L. 2018, Elsevier.
2. Bergmann, S., et al., Claudin-1 decrease impacts epidermal barrier function in atopic

- dermatitis lesions dose-dependently. J Scientific reports, 2020. **10**(1): p. 2024.
- Katsarou, S., et al.,** The Role of Tight Junctions in Atopic Dermatitis: A Systematic Review. J Clin Med, 2023. **12**(4).
 - De Benedetto, A., et al.,** Tight junction defects in patients with atopic dermatitis. Journal of Allergy and Clinical Immunology, 2011. **127**(3): p. 773-786.e7.
 - Ross-Hansen, K., et al.,** The role of glutathione S-transferase and claudin-1 gene polymorphisms in contact sensitization: a cross-sectional study. Br J Dermatol, 2013. **168**(4): p. 762-70.
 - E Boers, M.B., V Vuong, A Benjafield, J Su, L Kaye, D Tellez, C Nunez, A Malhotra,** An estimate of the global COPD prevalence in 2050: Disparities by income and gender. European Respiratory, 2022. **60**(66): p. 4608.
 - Le, V.S., et al.,** A Vietnamese human genetic variation database. Hum Mutat, 2019. **40**(10): p. 1664-1675.
 - Byrska-Bishop, M., et al.,** High-coverage whole-genome sequencing of the expanded 1000 Genomes Project cohort including 602 trios. Cell, 2022. **185**(18): p. 3426-3440. e19.

MỘT SỐ YẾU TỐ LIÊN QUAN ĐẾN VIỆC TUÂN THỦ ĐIỀU TRỊ ARV CỦA NGƯỜI BỆNH HIV/AIDS TẠI BỆNH VIỆN ĐA KHOA HUYỆN VŨ THƯ

Võ Thị Thu Hương¹

TÓM TẮT

Mục tiêu: Tìm hiểu một số yếu tố liên quan đến việc tuân thủ điều trị ARV của người bệnh HIV/AIDS tại bệnh viện đa khoa huyện Vũ Thư năm 2023. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 199 người bệnh HIV/AIDS được điều trị ARV trong thời gian từ tháng 04 đến tháng 7 năm 2023 tại phòng khám ngoại trú HIV/AIDS – Bệnh viện Đa khoa huyện Vũ Thư. **Kết quả:** Các yếu tố liên quan đến tuân thủ điều trị được xác định trong nghiên cứu: Tham gia các câu lạc bộ người nhiễm và các nhóm tự lực tuân thủ điều trị tốt hơn những NB không tham gia, $p < 0.01$. NB không sử dụng Heroin trong 30 ngày qua tuân thủ điều trị tốt hơn so với những người có sử dụng, $p < 0.01$. Người bệnh không sử dụng rượu trong 30 ngày qua tuân thủ điều trị tốt hơn so với những người có sử dụng, $p = 0,043$.

Từ khóa: tuân thủ điều trị, ARV, HIV/AIDS.

SUMMARY

FACTORS ASSOCIATED TO COMPLIANCE TO ANTIRETROVIRAL THERAPY AMONG HIV/AIDS PATIENTS AT VU THU DISTRICT GENERAL HOSPITAL

Objective: To identify the factors associated to compliance with antiretroviral treatment in HIV / AIDS patients at at Vu Thu district general hospital in 2023. **Subjects and methods:** A cross-sectional study was conducted on 199 people with HIV/AIDS receiving antiretroviral therapy from April to July 2023 at the HIV/AIDS outpatient clinic - Vu Thu District General Hospital. **Results:** Factors related to maintenance treatment identified in the study: Participation in lymphatic clubs and self-help groups treatment better

than patients who do not participate, $p < 0,01$. Patients who did not use Heroin in the past 30 days had better treatment than those who did, $p < 0.01$. Patients who did not use alcohol in the 30 days before the treatment procedure performed better than those who did, $p = 0.043$.

Keywords: compliance, ARV, HIV/AIDS.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Điều trị HIV/AIDS bằng thuốc kháng vi rút HIV (ARV) là một trong những giải pháp quan trọng và hiệu quả nhất để phòng, chống HIV/AIDS. Việc tuân thủ điều trị phối hợp thuốc kháng vi rút đã được chứng minh là một yếu tố quyết định trong việc kiểm soát sự nhân lên của vi rút, duy trì chức năng miễn dịch và sự sống sót lâu dài ở người nhiễm HIV [1].

Tuân thủ điều trị là một trong những thách thức lớn nhất trong việc chăm sóc người nhiễm HIV, đồng thời là một trong những yếu tố then chốt để giảm các biến chứng trong tương lai cũng như cải thiện và kéo dài chất lượng cuộc sống của những người bị ảnh hưởng bởi vi-rút. Tỷ lệ tuân thủ điều trị ARV chung ở 22.632 NB HIV từ 18 tuổi trở lên ở các nước thu nhập trung bình là 67,9% (95%CI: 63,0% đến 72,8%). Việc tuân thủ điều trị ARV ở các nước thu nhập trung bình vẫn chưa cao, cần có sự quan tâm hỗ trợ; đặc biệt là sự hỗ trợ của gia đình và người thân như vợ/chồng/bạn tình. Thêm nữa, với những NB không sống chung với người thân nên có sự tư vấn và hỗ trợ từ cán bộ y tế [2].

Trong một nghiên cứu ở Tây Âu về việc tuân thủ điều trị bằng thuốc kháng vi rút dưới mức tối ưu ở người nhiễm HIV chỉ ra rằng: Chứng khó nuốt, lịch uống thuốc hàng ngày căng thẳng, tác dụng phụ đường tiêu hóa, tình trạng sức khỏe tâm thần, nhận thức thần kinh và các mối quan

*Trường Đại học Điều dưỡng Nam Định
 Chịu trách nhiệm chính: Võ Thị Thu Hương
 Email: vohuongnd73@gmail.com
 Ngày nhận bài: 3.7.2024
 Ngày phản biện khoa học: 20.8.2024
 Ngày duyệt bài: 19.9.2024