

- hominis in Hangzhou, China, from 2013 to 2019. *Front Microbiol*, 2022. 13: p. 982429.
4. **Redelinghuys, M.J., et al.**, Antimicrobial susceptibility patterns of *Ureaplasma* species and *Mycoplasma hominis* in pregnant women. *BMC Infect Dis*, 2014. 14: p. 171.
  5. **Lee, M.Y., et al.**, Prevalence and Antibiotic Susceptibility of *Mycoplasma hominis* and *Ureaplasma urealyticum* in Pregnant Women. *Yonsei Med J*, 2016. 57(5): p. 1271-5.
  6. **Hoàng Thị Hoài và cộng sự**, Tỷ lệ dương tính với các tác nhân lây truyền qua đường tình dục thường gặp và một số yếu tố liên quan đến người bệnh có hội chứng tiết dịch niệu đạo/âm đạo. *Tạp chí Da liễu học Việt Nam*, 2022. 29: p. 52-59.
  7. **Nguyễn Thị Huyền Thương và cộng sự**, Xác định tác nhân nhiễm trùng lây truyền qua đường tình dục bằng xét nghiệm lai phân tử. *Tạp chí Da liễu học Việt Nam*, 2023. 40: p. 74-84.
  8. **Lê Huy Hoàng và cộng sự**, Tỷ lệ nhiễm và mức độ kháng kháng sinh của *Mycoplasma hominis* và *Ureaplasma* spp. tại bệnh viện đa khoa trung ương năm 2021. *Tạp chí Y học Việt Nam*, 2023. 527(2): p. 364-368.

## ĐẶC ĐIỂM KIỂU GEN, KIỂU HÌNH TRÊN BỆNH NHÂN TEO CƠ TỦY SỐNG TẠI BỆNH VIỆN NHI TRUNG ƯƠNG

Nguyễn Thị Hằng<sup>1</sup>, Vũ Chí Dũng<sup>1</sup>, Nguyễn Ngọc Khánh<sup>1</sup>

### TÓM TẮT

Teo cơ tủy sống là bệnh lý thần kinh cơ di truyền do đột biến gen mã hóa cho protein sống còn của neuron (survival motor neuron – SMN) (5q13), mức độ nặng của bệnh phụ thuộc số bản sao gen SMN2. **Mục tiêu:** mô tả đặc điểm kiểu gen SMN1 và SMN2 và mối tương quan giữa kiểu gen và kiểu hình. **Đối tượng và phương pháp:** nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 22 trẻ SMA được làm phân tích gen SMN1, SMN2 bằng kỹ thuật phản ứng khuếch đại chuỗi (Polymerase Chain Reaction -PCR), kỹ thuật khuếch đại đầu dò đa mục dựa vào phản ứng nối (Multiplex ligation-dependent probe amplification -MLPA) và giải trình tự gen. **Kết quả:** 21 trẻ có kiểu gen đồng hợp tử mất đoạn Exon 7 gen SMN1 và 1 bệnh nhân có kiểu gen dị hợp tử phức tạp: có mất đoạn exon 7 và 8 ở một bản sao của SMN1 và có đột biến phức tạp mất đoạn nhỏ kèm chèn đoạn nhỏ của bản sao còn lại của gen SMN1 c.156-165delinsCA (p. Ala53LysfsX3); 20 bệnh nhân có 3 bản sao gen SMN2, 1 bệnh nhân có 1 bản sao gen SMN2 và 1 bệnh nhân có 4 bản sao gen SMN2. Tất cả các bệnh nhân có 3 hoặc 4 bản sao gen SMN2 có kiểu hình SMA II, 1 bệnh nhân có 2 bản sao gen SMN2 có kiểu hình SMA I. **Kết luận:** Đa số các bệnh nhân SMA có kiểu gen đồng hợp tử mất đoạn exon 7 gen SMN1, số bản sao SMN2 có mối tương quan với kiểu hình của bệnh nhi SMA. Bệnh nhân có 2 bản sao gen SMN2 có kiểu hình SMA I, bệnh nhân có 3 hoặc 4 bản sao gen SMN2 có kiểu hình SMA II.

**Từ khóa:** Teo cơ tủy sống, gen SMN1, gen SMN2

### SUMMARY

#### GENOTYPIC AND PHENOTYPIC CHARACTERISTICS OF PATIENTS WITH SPINAL MUSCULAR ATROPHY AT VIETNAM NATIONAL CHILDREN'S HOSPITAL

<sup>1</sup>Bệnh viện Nhi Trung ương

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Ngọc Khánh

Email: khanhnn@nch.gov.vn

Ngày nhận bài: 6.8.2024

Ngày phản biện khoa học: 17.9.2024

Ngày duyệt bài: 17.10.2024

Spinal muscular atrophy (SMA) is an autosomal recessive neuromuscular disorder caused by mutations in the survival motor neuron (SMN) gene, with the severity influenced by the number of SMN2 gene copies. **Objective:** To characterize the SMN1 and SMN2 genotypes and the correlation between genotype and phenotype. **Method:** This cross-sectional descriptive study was conducted on 22 children with SMA, analyzing their SMN1 and SMN2 genes using PCR, MLPA, and gene sequencing techniques. **Results:** Twenty-one children had a homozygous genotype with a deletion of exon 7 in the SMN1 gene. One patient had a complex heterozygous genotype with a deletion of exons 7 and 8 in one SMN1 copy and a complex mutation involving a small fragment deletion along with a small fragment insertion in the other SMN1 copy c.156-165delinsCA (p. Ala53LysfsX3). Regarding the SMN2 gene, 20 patients had 3 copies, one had 1 copy, and one had 4 copies. All patients with 3 or 4 copies of the SMN2 gene displayed the SMA II phenotype, while those with two copies of the SMN2 gene exhibited the SMA I phenotype. **Conclusion:** Most SMA patients had a homozygous deletion of exon 7 in the SMN1 gene, and the number of SMN2 copies correlated with the phenotypic expression of SMA in pediatric patients. The patients with 2 copies of the SMN2 gene presented the SMA I phenotype, whereas patients with 3 or 4 copies of the SMN2 gene displayed the SMA II phenotype. **Keywords:** Spinal muscular atrophy, SMN1 gene, SMN2 gene

### I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Teo cơ tủy sống (spinal muscular atrophy - SMA) là bệnh lý thần kinh cơ di truyền lặn nhiễm sắc thể thường do đột biến gen mã hóa cho protein sống còn của neuron (survival motor neuron – SMN) (5q13) [1]. Hầu hết người bệnh mắc teo cơ tủy có mất đoạn đồng hợp tử exon 7 của gen SMN. Gen SMN2 khác vùng mã hóa của gen SMN1 ở một base ở exon 7 (c.840C>T). Do sự khác nhau này mà SMN2 hầu như không sản xuất protein SMN ở người bình thường. Tuy

nhiên ở người bệnh SMA khi SMN1 bị đột biến thì mức độ nặng phụ thuộc nhiều vào số bản sao của SMN2. Số lượng bản sao SMN2 ở hệ gen người khác nhau từ 0-8. Nhiều nghiên cứu cho thấy có sự tương quan nghịch giữa số lượng bản sao SMN2 và mức độ nặng của lâm sàng trong bệnh SMA. Người bệnh có kiểu hình SMA nhẹ có số bản sao SMN2 nhiều hơn người bệnh có kiểu hình nặng. Số bản sao SMN2 cũng được sử dụng như một tiêu chí để tiên lượng bệnh, để lập kế hoạch điều trị và chăm sóc dựa trên mức độ nặng của kiểu hình. Sự khác nhau về số bản sao SMN2 giữa các bệnh nhân SMA và tương quan với mức độ nặng của bệnh là cơ sở và cũng là định hướng cho các nghiên cứu về mặt điều trị [2],[3]. Dữ liệu nghiên cứu trên một số lượng lớn là 3459 người bệnh SMA cho thấy các người bệnh có 1 bản sao SMN2 thì 96% biểu hiện kiểu hình nặng (SMN I), các người bệnh có 3 bản sao SMN2 thì 54% có kiểu hình SMN II và các người bệnh có 4 bản sao SMN2 thì 88% kiểu hình SMA III [4]. Khoảng 5% các ca SMA liên quan đến nhiễm sắc thể số 5 (5q13) gây nên bởi các đột biến điểm ở gen SMN1 ở 1 alen kết hợp với mất đoạn gen ở alen khác. Đến nay có trên 100 các đột biến điểm của gen SMN1 gây bệnh SMA đã được báo cáo. Các đột biến này xuất hiện ở các exon và là các đột biến sai nghĩa, hoặc vô nghĩa, hoặc dịch khung. Hơn nữa, có cả các đột biến xảy ra ở intron làm thay đổi khả năng cắt nối trong quá trình phiên mã và gây bệnh SMA [2]. Tại bệnh viện Nhi Trung ương là nơi đang quản lý cộng đồng hơn 800 bệnh nhân SMA từ 2005 tới nay. Tuy nhiên chưa có nghiên cứu nào khảo sát số lượng bản sao SMN2, các đột biến phức tạp của gen SMN1 và mối tương quan giữa kiểu gen và kiểu hình. Do đó, chúng tôi thực hiện đề tài với mục tiêu mô tả "*Đặc điểm kiểu gen, kiểu hình trên bệnh nhân teo cơ tủy sống tại Bệnh viện Nhi Trung ương*".

## II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

### 2.1. Đối tượng nghiên cứu

#### Tiêu chuẩn lựa chọn:

- Có biểu hiện lâm sàng yếu cơ gốc chi tiến triển

- Có đột biến đồng hợp tử mất đoạn hoặc một alen đột biến mất đoạn kết hợp với alen có dạng đột biến khác của gen SMN1

- Được xác định số bản sao gen SMN2

#### Tiêu chuẩn loại trừ:

- Không có đầy đủ hồ sơ bệnh án hoặc gia đình không đồng ý tham gia nghiên cứu

### 2.2. Phương pháp nghiên cứu

**Thiết kế nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả

cắt ngang

**Phương pháp nghiên cứu:** Chọn mẫu thuận tiện. Các bệnh nhân đủ tiêu chuẩn được chọn vào nghiên cứu. Chúng tôi đã lựa chọn được 22 bệnh nhân được chẩn đoán xác định SMA và số bản sao bằng các kỹ thuật PCR, MLPA, giải trình tự gen.

**Thời gian, địa điểm nghiên cứu:** Nghiên cứu được thực hiện tại Trung tâm Nội tiết-Chuyển hóa – Di truyền và Liệu pháp phân tử, Bệnh viện Nhi Trung ương từ tháng 1 năm 2021 đến tháng 8 năm 2023.

#### Biên số nghiên cứu

- Hồi cứu số liệu trên hệ thống bệnh án điện tử, hồ sơ ngoại trú

- Thông tin: Thể lâm sàng SMA, kiểu gen đột biến của gen SMN1, số bản sao gen SMN2

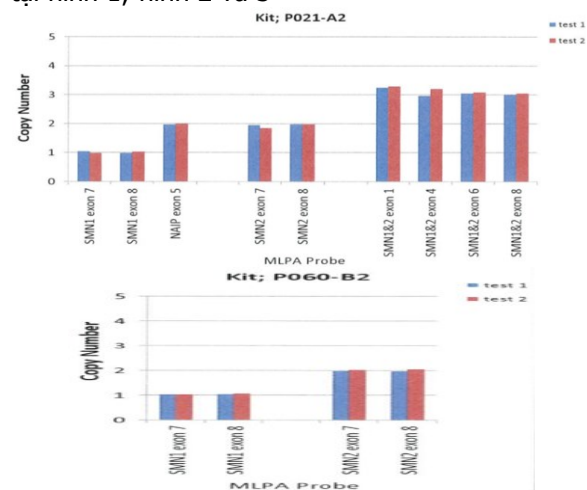
**Phân tích số liệu.** Số liệu được phân tích bằng phần mềm bằng phần mềm SPSS 20.0.

**2.3. Đạo đức nghiên cứu.** Toàn bộ thông tin nghiên cứu được hồi cứu từ hồ sơ bệnh án, các thông tin được bảo mật và không can thiệp vào quá trình điều trị bệnh nhân

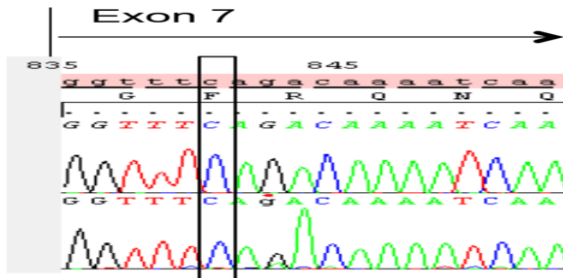
## III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

**3.1. Đặc điểm kiểu gen SMN1.** Trong nghiên cứu của chúng tôi 21 bệnh nhân có đồng hợp tử mất đoạn exon 7 của gen SMN1.

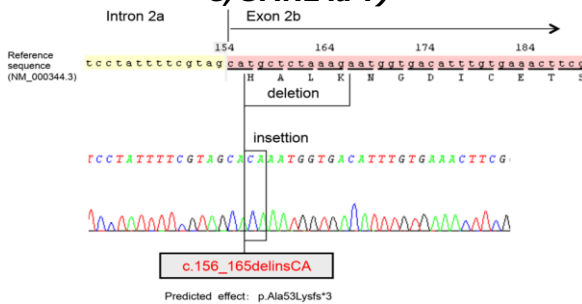
Một bệnh nhân được nghiên cứu bằng kỹ thuật MLPA đã xác định được gen SMN1 có 1 bản sao và gen SMN2 có 2 bản sao. Giải trình tự gen SMN1 xác định thêm được đột biến phức tạp c.156-165delinsCA (p. Ala53LysfsX3). Hình ảnh MLPA và giải trình tự gen SMN1 được trình bày tại hình 1; hình 2 và 3



**Hình 1. Kết quả MLPA phát hiện mất đoạn exon 7 và 8 của gen SMN1 ở dạng dị hợp tử (gen SMN1 còn 1 bản sao) và gen SMN2 có hai bản sao**



**Hình 2. Hình ảnh giải trình tự để phân tích đặc hiệu gen SMN1. Gen SMN1 được phân biệt với gen SMN2 ở vị trí c.840 (SMN1 là C; SMN2 là T)**



**Hình 3. Hình ảnh giải trình tự của gen SMN1 có đột biến phức tạp trên exon 2b. Đột biến mất đoạn và thêm đoạn nhỏ c.156-165delinsCA (p. Ala53LysfsX3)**

**3.2. Đặc điểm kiểu gen SMN2 và mối tương quan với kiểu hình**

**3.2.1. Đặc điểm số bản sao gen SMN2**

**Bảng 1. Đặc điểm về số bản sao gen SMN2**

Số bản sao SMN2	n	%
1	/	/
2	1	4,5
3	20	90
4	1	4,5
<b>Tổng</b>	<b>22</b>	<b>100</b>

**Nhận xét:** 90% bệnh nhân có 3 bản sao SMN2, chiếm tỷ lệ cao nhất

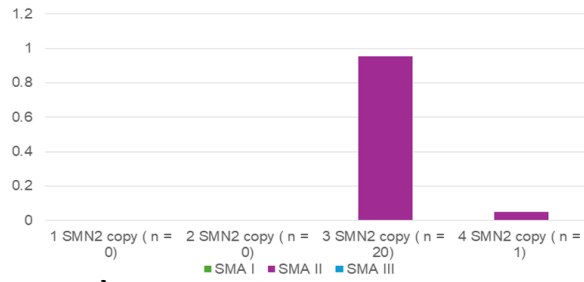
**3.2.2. Tương quan giữa kiểu gen số bản sao của SMN2 và kiểu hình**

**Bảng 2. Phân bố kiểu hình của các bệnh nhi có cùng số bản sao SMN2**

SMN2 copy number	SMA I (n=1)(%)	SMA II (n=21)(%)	SMA III (n=0)(%)
1	0 (0)	0 (0)	0 (0)
2	1 (100)	0 (0)	0 (0)
3	0 (0)	20 (95,24)	0 (0)
4	0 (0)	1 (4,76)	0 (0)

**Nhận xét:** Số bản sao của SMN2 là 2 thì kiểu hình SMA I, số bản sao của SMN2 là 3 hoặc 4 đều có kiểu hình SMA II.

**3.3. Kiểu gen số bản sao SMN2 ở bệnh nhi có cùng kiểu hình**



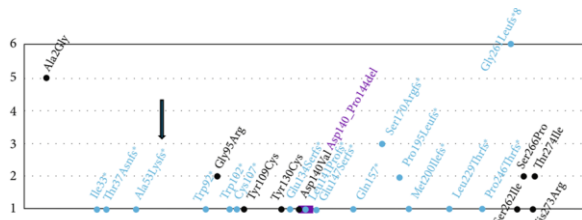
**Biểu đồ 1. Phân bố số bản sao của gen SMN2 ở các bệnh nhi có cùng kiểu hình**

**Nhận xét:** Trên các bệnh nhi có cùng kiểu hình SMA II thì đa số (20 trẻ) có 3 bản sao SMN2, chỉ duy nhất 1 bệnh nhi kiểu hình SMA II có 4 bản sao gene SMN2.

**IV. BÀN LUẬN**

**4.1. Đột biến gen SMN1.** Trong nghiên cứu của chúng tôi, đa số các bệnh nhi có đột biến đồng hợp tử mất đoạn exon 7 gen SMN1, duy nhất một bệnh nhi có mất đoạn exon 7 và 8 ở một bản sao của SMN1 và có đột biến phức tạp mất đoạn nhỏ kèm chèn đoạn nhỏ của bản sao còn lại của gen SMN1 [c.156-165delinsCA (p. Ala53LysfsX3)].

Wirth (2010) đã tập hợp dữ liệu từ nhiều công bố và có tổng số dữ liệu kiểu gen của 1222 người bệnh SMA về dữ liệu mất đoạn exon 7 và 8 của gen SMN1. Trong số 1222 thì có 975 (87%) người bệnh có đột biến đồng hợp tử mất đoạn cả exon 7 và 8 của gen SMN1; 79 (7%) chỉ mất đoạn đồng hợp tử exon 7 và 68 ca (6%) không có đột biến mất đoạn SMN1. Trong số các đột biến điểm thì p.Y272C có tần số cao hơn [5]. Một bệnh nhi trong nhóm nghiên cứu của chúng tôi phát hiện đột biến phức tạp trên gen SMN1. Đột biến này gây mất đoạn nucleotide từ 156-165 và chèn hai nucleotide CG trên phân tử c.DNA (hình 3). Đột biến này gây dịch khung đọc và gây kết thúc phiên mã sớm. Miller và cộng sự (2023) đã công bố đột biến này trong một nghiên cứu sử dụng giải trình tự đặc biệt SMN, sau phản ứng long-range allele-specific PCR trên 83 người bệnh nghi ngờ mắc SMA thông qua chẩn đoán lâm sàng mà không phát hiện được mất đoạn gen SMN1. Bằng cách tiếp cận này, nhóm nghiên cứu đã phát hiện ra các biến thể liên quan đến bệnh ở gen SMN1 của 42 ca (50,6%). Trong số 42 biến thể thì có 16 biến thể gây mất chức năng protein, 9 biến thể sai nghĩa, 1 biến thể mất đoạn trong khung dịch mã và 1 biến thể cắt nối [6]. Người bệnh trong nhóm nghiên cứu có đột biến giống như trong nghiên cứu của chúng tôi: 1 bản sao của gen SMN1 bị mất đoạn lớn và 1 bản sao có đột biến phức tạp (hình 4).



**Hình 4. Các biến thể gen SMN1**

(Nguồn: *Human Mutation*, vol. 2023) [6]

Mũi tên chỉ biến thể cũng được phát hiện trong nghiên cứu của chúng tôi; trục tung là số bệnh nhân phát hiện được đột biến; màu xanh nhạt là các đột biến mất chức năng; màu đen là các đột biến sai nghĩa; màu tím là mất đoạn trong khung dịch.

**4.2. Số bản sao của gen SMN2 và tương quan với kiểu hình.** Phân tích số bản sao của gen SMN2 được tiến hành cho 22 bệnh nhi SMA trong nhóm nghiên cứu. Kết quả cho thấy không có bệnh nhi nào có 1 bản sao, 20 bệnh nhi có 3 bản sao (90%), một bệnh nhi có 1 bản sao SMN2 (4,5%) và 1 bệnh nhân nhi có 1 bản sao gen SMN2 (4,5%). Tất cả 20 bệnh nhi có 3 bản sao đều có kiểu hình SMA II và 1 bệnh nhi có 4 bản sao cũng có kiểu hình là SMA II, 1 bệnh nhân có 2 bản sao gen SMN2 có kiểu hình SMA I. Như vậy, kiểu gen 2 bản sao gen SMN2 trong nghiên cứu này có kiểu hình SMA I và kiểu gen 3 bản sao trong nghiên cứu này có kiểu hình SMA II. Nghiên cứu về số bản sao SMN2 là cần thiết giúp tiên lượng cũng như chỉ định điều trị. Van Khanh Tran và cộng sự (2008) [7] đã công bố số bản sao gen SMN2 và gen NAIP ở các bệnh nhân Việt Nam mắc SMA. Các tác giả đã phân tích 34 ca SMA có mất đoạn đồng hợp tử exon 7 của gen SMN1, trong đó có 13 ca SMA I, 11 ca SMA II và 10 ca SMA III. Kết quả cho thấy số bản sao SMN2 của SMA I thấp hơn có ý nghĩa so với SMA II và III. Trong số 34 ca thì 25 ca chỉ có 1 bản sao hoặc không có bản sao nào của gen NAIP trong khi đó nhóm chứng thì 50 trong số 52 có từ hai hoặc hơn số bản sao của NAIP. Đối với các ca có bản sao của NAIP thì 6 trong số 13 là SMA I, 8 trong số 11 là SMA II và 6 trong 10 là SMA III có mang 1 bản sao NAIP. Nghiên cứu cho phép kết luận số bản sao của SMN2 liên quan đến mức độ nặng của lâm sàng trong số các bệnh nhân SMA người Việt Nam. Sự có mặt của 1 bản sao NAIP tức là có mất đoạn dị hợp tử thì phổ biến ở các bệnh nhân này [7].

Dosi và cộng sự (2024) đã công bố tổng quan hệ thống y án về vai trò của số bản sao của gen SMN2 đối với đặc điểm lâm sàng và ứng dụng trong điều trị [8]. Các tác giả đã thu thập

các công bố từ tháng 10 năm 2022 nghiên cứu về SMA trong đó có số bản sao SMN2 và cho thấy có 44 nghiên cứu về ảnh hưởng của 3 bản sao đối với đặc điểm lâm sàng. Trong số này có 21 nghiên cứu mô tả ảnh hưởng đến kiểu hình, 13 nghiên cứu mô tả liên quan đến diễn biến tự nhiên và 15 nghiên cứu mô tả liên quan đến tình trạng chức năng và các triệu chứng/dấu hiệu khác. Kết quả cho thấy ở trẻ có kiểu hình SMA I hoặc trẻ nữ nhi chưa xuất hiện triệu chứng có mất đoạn SMN1 và có ba bản sao SMN2 thì tuổi xuất hiện triệu chứng muộn hơn, tiến triển chậm hơn về chức năng vận động và sống lâu hơn so với các trẻ có hai bản sao. Ở các người bệnh SMA II hoặc III có 3 bản sao SMN2 kết hợp với tuổi xuất hiện sớm hơn, mất khả năng đi lại và phải phụ thuộc máy thở sớm hơn so với các trẻ có 4 bản sao. Hơn nữa, 11 nghiên cứu cũng đánh giá hiệu quả của nusinersen (9 nghiên cứu), onasemnogene abeparvovec (1 nghiên cứu) ở các người bệnh có 3 bản sao SMN2. Ở các trẻ nữ nhi chưa có triệu chứng, điều trị sớm sẽ giúp làm chậm xuất hiện triệu chứng và duy trì chức năng vận động ở các trẻ có 3 bản sao SMN2. Tuy nhiên, ảnh hưởng của số bản sao của gen SMN2 đến đáp ứng điều trị ở các người bệnh đã có triệu chứng lâm sàng thì vẫn chưa sáng tỏ [8].

Nghiên cứu về vai trò của số bản sao SMN2 đến chức năng hô hấp của 165 người bệnh SMA II, III và IV cho thấy chức năng sống thấp hơn có ý nghĩa ở người bệnh có 3 bản sao so với 4 bản sao gen SMN2. Tuy nhiên, nghiên cứu tiến cứu dài hạn về sự kết hợp giữa chức năng hô hấp và số bản sao SMN2 ở người bệnh SMA II hoặc III thì không thấy sự kết hợp rõ rệt và sự thay đổi dung tích sống theo thời gian. Nghiên cứu của Zarkov và cộng sự cho thấy không có sự khác biệt có ý nghĩa giữa số bản sao SMN2 và biến dạng cột sống hoặc co rút các chi ở người bệnh SMA II, III hoặc IV [9].

Nghiên cứu về tử vong liên quan đến số bản sao của SMN2 ở người bệnh SMA I về khả năng tử vong ở 2 tuổi ở những trẻ có 3 bản sao cho thấy tỷ lệ sống sót là 60-70% trong cả hai nghiên cứu [8].

Zhang và cộng sự (2020) nghiên cứu ở 40 người bệnh Trung quốc gồm SMA I (n = 13), II (n = 16) hoặc III (n = 11) cho thấy tuổi xuất hiện triệu chứng tương ứng là 6,1; 17,8 và 31,4 tháng ở các người bệnh có số bản sao của SMN2 là 2, 3 và 4. Không có ai trong số 5 người bệnh có 4 bản sao tử vong so với 2/25 đã tử vong khi có 3 bản sao SMN2 (8,0%) và 5/10 (50,0%) so với hai bản sao; tuổi trung bình khi tử vong là

10,5 tháng ở hai trẻ với 3 bản sao so với 5,2 tháng ở 5 trẻ có 2 bản sao [10].

Nghiên cứu của chúng tôi có cỡ mẫu được phân tích số bản sao SMN2 nhỏ do dịch vụ chưa phổ biến và giá thành xét nghiệm còn cao. Hơn nữa hầu hết các bệnh nhi được chỉ định lại có kiểu hình tập trung vào nhóm SMA II nên không đủ dữ liệu để phân tích một cách toàn diện vai trò của số bản sao SMN2 đến tuổi xuất hiện triệu chứng, tiến triển và biến chứng của bệnh.

## V. KẾT LUẬN

Phát hiện một đột biến phức tạp là mất đoạn nhỏ và thêm 2 nucleotide ở 1 bản sao của gen SMN1 gây mất chức năng protein SMN.

Hầu hết các bệnh nhi đều có 3 bản sao SMN2, một bệnh nhi có 1 bản sao SMN2, một bệnh nhi có 4 bản sao SMN2.

Kiểu hình của tất cả các bệnh nhi có 3 hoặc 4 bản sao SMN2 đều là SMA II, kiểu hình của bệnh nhi có 2 bản sao gen SMN2 là SMA I.

## TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Ogino S, Wilson R.B, Gold B** (2004). New insights on the evolution of the SMN1 and SMN2 region: Simulation and meta-analysis for allele and haplotype frequency calculations. *Eur J Hum Genet*, 12(12), 1015-1023.
2. **Butchbach M.E.R** (2021). Genomic variability in the survival motor neuron genes (SMN1 and SMN2): implications for spinal muscular atrophy phenotype and therapeutics development. *Int J Mol Sci*, 22(15), 7896.
3. **Eggermann E, Gläser D, Abicht A et al** (2020). Spinal muscular atrophy (5qSMA): best

- practice of diagnostics, newborn screening and therapy. *Medizinische Genetik*, 32(3), 263-272.
4. **Calucho M, Bernal S, Alias L et al** (2018). Correlation between SMA type and SMN2 copy number revisited: An analysis of 625 unrelated Spanish patients and a compilation of 2834 reported cases. *Neuromuscul Disord*, 28(3), 208-215.
  5. **Wirth B** (2000). An update of the mutation spectrum of the survival motor neuron gene (SMN1) in autosomal recessive spinal muscular atrophy (SMA). *Hum Mutat*, 15(3), 228-37.
  6. **Miller C.R, Fang J, Snyder P et al** (2023). Clinical SMN1 and SMN2 Gene-Specific Sequencing to Enhance the Clinical Sensitivity of Spinal Muscular Atrophy Diagnostic Testing. *Human Mutation*, vol. 2023, Article ID 6436853, 7 pages.
  7. **Van Khanh Tran, Sasongko T.H, Dang Diem Hong et al** (2008). SMN2 and NAIP gene dosages in Vietnamese patients with spinal muscular atrophy. *Pediatr Int*, 50(3), 346-51.
  8. **Dosi C and Masson R** (2024). The impact of three SMN2 gene copies on clinical characteristics and effect of disease-modifying treatment in patients with spinal muscular atrophy: a systematic literature review. *Front Neurol*, 15, 1308296.
  9. **Zarkov M, Stojadinović A, Sekulić S et al** (2015). Association between the SMN2 gene copy number and clinical characteristics of patients with spinal muscular atrophy with homozygous deletion of exon 7 of the SMN1 gene. *Vojnosanit Precl*, 72, 859-63.
  10. **Zhang Y, He J, Zhang et al** (2020). The analysis of the association between the copy numbers of survival motor neuron gene 2 and neuronal apoptosis inhibitory protein genes and the clinical phenotypes in 40 patients with spinal muscular atrophy: Observational study. *Medicine (Baltimore)*, 99(3), e18809.

## KIỂM SOÁT ĐƯỜNG HUYẾT TRÊN NGƯỜI BỆNH ĐÁI THÁO ĐƯỜNG TYPE 2 MỚI CHẨN ĐOÁN

Nguyễn Văn Sĩ<sup>1,2</sup>, Trần Hoà<sup>1,2</sup>, Đinh Quốc Bảo<sup>1</sup>

### TÓM TẮT

**Mở đầu:** Đái tháo đường type 2 là yếu tố nguy cơ tim mạch phổ biến tại Việt Nam. Người bệnh đái tháo đường mới chẩn đoán cần được kiểm soát tích cực đường huyết để giảm thiểu sự hình thành các biến chứng. **Mục tiêu:** Nghiên cứu được thực hiện để xác định tỉ lệ kiểm soát đường huyết trên người bệnh đái tháo đường type 2 mới chẩn đoán. **Phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu cắt ngang mô tả được thực

hiện trên người bệnh đái tháo đường type 2 được chẩn đoán trong vòng 6 tháng tại phòng khám Nội tiết và phòng khám Y học gia đình, bệnh viện Đại học Y Dược Thành phố Hồ Chí Minh. **Kết quả:** 275 người bệnh đái tháo đường type 2 mới chẩn đoán tham gia nghiên cứu. Tỉ lệ kiểm soát đường huyết (HbA1C < 7%) là 44,7%. Các yếu tố liên quan đến không kiểm soát đường huyết bao gồm: thừa cân/béo phì (OR 0,4, KTC 95% 0,2-0,7), hút thuốc lá (OR 3,0, KTC 95% 1,3-6,6), có bệnh đồng mắc (OR 17,7, KTC 95% 1,3-85,2), sulfonylurea (OR 2,2, KTC 95% 1,1-4,7) và phối hợp thuốc hạ đường huyết (OR 3,0, KTC 95% 1,4-6,6). **Kết luận:** Người bệnh đái tháo đường type 2 mới chẩn đoán có tỉ lệ kiểm soát đường huyết chưa tối ưu. Những người có hút thuốc lá hoặc có bệnh đồng mắc cần được quan tâm để đạt đường huyết mục tiêu. **Từ khóa:** Đái tháo đường type 2 mới chẩn đoán, kiểm soát đường huyết

<sup>1</sup>Đại học Y Dược Thành phố Hồ Chí Minh

<sup>2</sup>Bệnh viện Đại học Y Dược Thành phố Hồ Chí Minh

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Văn Sĩ

Email: si.nguyen.ump.edu.vn

Ngày nhận bài: 9.8.2024

Ngày phản biện khoa học: 18.9.2024

Ngày duyệt bài: 14.10.2024