

MỐI TƯƠNG QUAN GIỮA NỒNG ĐỘ NESFATIN-1 HUYẾT TƯƠNG VỚI MỘT SỐ CHỈ SỐ LÂM SÀNG TRÊN NHÓM BỆNH NHÂN ĐÁI THÁO ĐƯỜNG (MỚI PHÁT HIỆN) CHƯA ĐIỀU TRỊ VÀ ĐÃ ĐIỀU TRỊ TẠI BỆNH VIỆN 19-8

Nguyễn Thị Minh¹, Hoàng Trung Vinh², Cần Văn Mão²

TÓM TẮT

Mục tiêu: Xác định nồng độ Nesfatin -1 trong huyết thanh và mối liên quan giữa nồng độ Nesfatin-1 với một số thông số lâm sàng của nhóm bệnh nhân đái tháo đường týp2. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu được thực hiện 60 bệnh nhân ĐTĐT2 được chia thành 2 nhóm là ĐTĐT2 mới phát hiện, chưa điều trị và ĐTĐT2 đã điều trị tại Bệnh viện 19-8. Các phương pháp được thực hiện trong nghiên cứu bao gồm nồng độ Nesfatin-1 của Bio Vendor, một số xét nghiệm lâm sàng gồm BMI, WHR, tuổi và cận lâm sàng (gồm HbA1c và glucose máu). **Kết quả:** nồng độ Nesfatin-1 và hàm lượng glucose máu có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê ($p < 0,05$) giữa hai nhóm nghiên cứu ĐTĐT2 được nghiên cứu. Ngoài ra, chỉ số Nesfatin-1 với chỉ số Tuổi, BMI, WHR (tỷ lệ eo-hông), và HbA1c ở 2 nhóm nghiên cứu đều không cho thấy có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê ($p > 0,05$). Kết quả nghiên cứu cũng chỉ ra sự xuất hiện mối tương quan thuận giữa chỉ số Glucose máu với HbA1c và WHR (tỷ lệ eo-hông) trong các nhóm ĐTĐT2 ($r = 0,68-0,75$; $p = 0,001$ và $r = 0,439$; $p = 0,015$). **Kết luận:** Nồng độ Nesfatin-1 và hàm lượng glucose máu khác biệt có ý nghĩa thống kê giữa 2 nhóm nghiên cứu. Nồng độ Nesfatin -1 có mối tương quan thuận với thông số lâm sàng và cận lâm sàng với mức độ sai khác có ý nghĩa.

Từ khóa: Đái tháo đường týp 2; Nesfatin-1; HbA1c; mới được chẩn đoán; đã điều trị.

SUMMARY

CORRELATION BETWEEN PLASMA NESFATIN-1 CONCENTRATIONS AND CLINICAL INDICATORS IN A GROUP OF PATIENTS WITH DIABETES (NEWLY DETECTED, UNTREATED AND TREATED) AT THE 19-8 HOSPITAL

Objective: Determine the concentration of Nesfatin-1 in serum and the relationship between Nesfatin-1 concentration and some clinical parameters in a group of patients with type 2 diabetes. **Subjects and Methods of Research:** The study was conducted on 60 patients with type 2 diabetes, divided into 2 groups: newly detected, untreated type 2 diabetes, and type 2 diabetes treated at the 19-8 Hospital. The methods used in the study included

measuring the concentration of Nesfatin-1 using BioVendor, and conducting some clinical tests including BMI, WHR, age, and paraclinical tests (including HbA1c and blood glucose). **Results:** The concentration of Nesfatin-1 and blood glucose levels showed a statistically significant difference ($p < 0.05$) between the two groups of type 2 diabetes studied. In addition, the Nesfatin-1 index, along with the indices of age, BMI, WHR (waist-hip ratio), and HbA1c in the two study groups, did not show any statistically significant difference ($p > 0.05$). The study results also showed a positive correlation between blood glucose index and HbA1c and WHR (waist-hip ratio) in the T2DM groups ($r = 0.68-0.75$; $p = 0.001$ and $r = 0.439$; $p = 0.015$). **Conclusion:** Nesfatin-1 concentration and blood glucose levels were statistically significantly different between the two study groups. Nesfatin-1 concentration was positively correlated with clinical and paraclinical parameters with a significant difference.

Keywords: Type 2 diabetes; Nesfatin-1; HbA1c; newly diagnosed; treated.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Tiểu đường týp 2 hay bệnh ĐTĐT2 là bệnh rối loạn chuyển hóa carbohydrat có đặc điểm tăng glucose máu do cả 2 lý do là khiếm khuyết về tiết insulin và về tác động của insulin đến cơ thể hay gặp là đề kháng insulin [1]. ĐTĐT2 chiếm tỉ lệ khoảng 90% bệnh Đái tháo đường trên thế giới, thường gặp ở người trưởng thành trên 40 tuổi. Nguy cơ mắc bệnh tăng dần theo tuổi [2].

Nesfatin-1 được xác định là có liên quan với một số thông số lâm sàng, cận lâm sàng trong đó có kháng insulin [3]. Đây là chất có tác dụng kiểm soát cảm giác ngon miệng thuộc chức năng của vùng dưới đồi. Nesfatin-1 có thể gây cảm giác chán ăn. Nesfatin-1 tồn tại và phân bố ở nhiều nơi trong cơ thể chủ yếu ở não, tế bào mô mỡ, tế bào ống tiêu hóa. Ngoài ra nồng độ nesfatin-1 có thể định lượng được ở huyết thanh và dịch não tủy. Nesfatin có vai trò quan trọng đối với sự xuất hiện tiến triển bệnh ĐTĐ[4]. Nồng độ nesfatin-1 biến đổi theo nhiều hướng khác nhau[5]. Các hướng nghiên cứu liên quan đến nesfatin-1 tiếp tục được thực hiện và có triển vọng lớn trong đánh giá giai đoạn bệnh, tổn thương một số cơ quan đích và tác động điều trị, chẩn đoán ĐTĐ.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

¹Bệnh viện 19-8,

²Học viện Quân y

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thị Minh

Email: minhch25@gmail.com

Ngày nhận bài: 9.9.2024

Ngày phản biện khoa học: 17.10.2024

Ngày duyệt bài: 13.11.2024

Đối tượng. Mẫu được chia hai nhóm: Bệnh nhân ĐTĐT2 thuộc nhóm nghiên cứu lấy theo mẫu thuận tiện tại Khoa Nội tiết – Bệnh viện 19-8, Bộ Công an. Đối tượng khỏe mạnh có tuổi, giới tương đồng với bệnh nhân thuộc nhóm chứng. Trong đó:

- **Tiêu chuẩn lựa chọn** bệnh nhân bao gồm: Bao gồm cả nam và nữ, tuổi ≥ 40 ; Bệnh nhân ĐTĐ tít 2 được chẩn đoán lần đầu hoặc đã được chẩn đoán và điều trị trước thời điểm nghiên cứu; Có thể có các biến chứng các cơ quan đích; Làm các xét nghiệm theo yêu cầu NC; Đồng ý tham gia NC.

- **Tiêu chuẩn loại trừ** bệnh nhân: ĐTĐ tít 1 và ĐTĐ thai kỳ; Bệnh nhân ĐTĐ thứ phát (ĐTĐ trong hội chứng Cushing, Basedow, ĐTĐ do sỏi tụy); Những bệnh nhân có biến chứng nặng, hoặc đang mắc các bệnh cấp tính khác (rối loạn nước và điện giải nặng, đột quỵ não, suy thận cấp, nhồi máu cơ tim cấp); Bệnh nhân đang trong tình trạng nhiễm trùng cấp tính hoặc nghi ngờ mắc bệnh ngoại khoa, phẫu thuật; Mắc các bệnh nội tiết kèm theo: bệnh to đầu chi, Basedow, u tủy thượng thận, hội chứng Cushing.

- Tiêu chuẩn lựa chọn đối tượng nhóm chứng: gồm những người khỏe mạnh. Có tuổi, giới tương đương với bệnh nhân. Đồng ý tham gia nghiên cứu.

- Tiêu chuẩn loại trừ đối tượng thuộc nhóm chứng: Mắc các bệnh mạn tính như ĐTĐ, bệnh tim thiếu máu cục bộ, đột quỵ não; Đang mắc các bệnh cấp tính; Không thực hiện đủ các chỉ số nghiên cứu.

Xét nghiệm chỉ số hoá sinh và xác định nồng độ Nesfatin-1 trong huyết thanh. Các phép đo nhân trắc học, sinh hóa máu được thực hiện vào buổi sáng, trước khi ăn sáng. Trọng lượng cơ thể, chiều cao, chỉ số khối cơ thể (BMI)

và vòng eo hông được tính bằng phương pháp tiêu chuẩn.

Để xác định nồng độ Nesfatin-1 trong huyết thanh, chúng tôi sử dụng bộ kit ELISA Nesfatin-1 của BioVendor. Xét nghiệm được tiến hành 13 bước. Đơn vị: ng/ml.

Tiêu chuẩn chẩn đoán trong nghiên cứu:

- Chẩn đoán ĐTĐ tít 2 theo tiêu chuẩn của Hội Nội tiết – Đái tháo đường Việt Nam (Nồng độ glucose máu lúc đói $\geq 7\text{mmol/l}$, HbA1c $\geq 6,5\%$...)

- Chẩn đoán béo phì: áp dụng cho người châu Á – Thái bình dương.

Phương pháp nghiên cứu:

Thiết kế nghiên cứu: quan sát, cắt ngang, so sánh nhóm bệnh với nhóm chứng.

Cỡ mẫu và cách chọn mẫu: thuận tiện, ngẫu nhiên.

Phân tích và xử lý số liệu. Phân tích thống kê được thực hiện bằng phần mềm IBM SPSS v.26 và Chi-Square Calculator 2x2. Dữ liệu được biểu thị dưới dạng giá trị trung bình $\pm$ SD. ANOVA một chiều với phân tích post hoc. Mỗi tương quan của biểu hiện gen với các đặc điểm lâm sàng khác được xác định bằng phân tích tương quan Pearson, với giá trị có ý nghĩa $p < 0,05$ [6].

Đạo đức y học trong nghiên cứu: các nội dung nghiên cứu không vi phạm đạo đức y học.

III. KẾT QUẢ VÀ THẢO LUẬN

60 mẫu máu của nhóm nghiên cứu, trong đó có 30 mẫu thuộc nhóm người mới phát hiện mắc ĐTĐT2 chưa điều trị và 30 mẫu thuộc nhóm người mắc ĐTĐT2 đã điều trị. 30 mẫu máu người khỏe mạnh tham gia hiến máu tình nguyện, những người này có một số chỉ số xét nghiệm máu gồm Nesfatin-1 và BMI.

Bảng 1. So sánh giới tính với các biến số khác nhau giữa các nhóm

Các biến số	Giới tính		Tuổi		Nồng độ Nesfatin-1		Chỉ số BMI	
	Nam	Nữ	Nam	Nữ	Nam	Nữ	Nam	Nữ
	Tổng số	Tổng số	Trung bình	Trung bình	Trung bình	Trung bình	Trung bình	Trung bình
Nhóm chứng (NC)	12	18	60,33 $\pm$ 8,11	56,00 $\pm$ 7,09	0,37 $\pm$ 0,45	0,84 $\pm$ 1,60	22,99 $\pm$ 0,71	22,18 $\pm$ 2,27
ĐTĐT2 -chưa điều trị	16	14	60,06 $\pm$ 13,00	59,50 $\pm$ 10,18	0,67 $\pm$ 1,59	0,41 $\pm$ 0,50	23,77 $\pm$ 1,84	23,43 $\pm$ 2,54
ĐTĐT2 đã điều trị	16	14	61,06 $\pm$ 8,45	60,86 $\pm$ 7,38	0,86 $\pm$ 1,66	0,27 $\pm$ 0,29	23,23 $\pm$ 1,93	22,77 $\pm$ 1,87
NC vs ĐTĐT2- chưa điều trị	$p = 0,44$		$p = 0,012$		$p < 0,00001$		$p = 0,24$	
NC vs ĐTĐT2- đã điều trị	$p = 0,44$		$p = 0,006$		$p < 0,00001$		$p = 0,72$	
ĐTĐT2 -chưa điều trị	$p = 0,79$		$p = 0,82$		$p = 0,034$		$p = 0,90$	

trị vs ĐTĐT2-đã điều trị				
--------------------------	--	--	--	--

Có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê về lứa tuổi giữa Nam và Nữ của nhóm chứng và nhóm ĐTĐT2-chưa điều trị ($p = 0,012$) và nhóm chứng và nhóm ĐTĐT2-đã được điều trị ($p = 0,006$). Kết quả cũng chỉ ra rằng, có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê về nồng độ Nesfatin-1 giữa Nam và Nữ của cả 3 nhóm, trong đó nhóm chứng và nhóm ĐTĐT2- chưa điều trị, nhóm ĐTĐT2- đã được điều trị ($p < 0,00001$); nhóm ĐTĐT2- chưa điều trị và nhóm chứng và nhóm ĐTĐT2- đã được điều trị ($p = 0,034$) (**Bảng 1**). Nhiều nghiên cứu cho thấy sự khác biệt giới tính có thể

ảnh hưởng đến tỷ lệ mắc ĐTĐT2, với những yếu tố sinh lý và lối sống khác biệt giữa nam và nữ góp phần vào sự tương quan này. Ở nam giới, tỷ lệ mắc ĐTĐT2 có xu hướng cao hơn do các yếu tố như thói quen ăn uống không lành mạnh, lối sống ít vận động, và tỷ lệ béo bụng cao hơn – một yếu tố quan trọng dẫn đến kháng insulin. Mặt khác, ở nữ giới, nguy cơ mắc bệnh tăng lên rõ rệt sau giai đoạn mãn kinh, khi các thay đổi nội tiết tố làm giảm độ nhạy cảm insulin và thúc đẩy tích tụ mỡ, đặc biệt ở vùng bụng [7].

Bảng 2. So sánh giới tính với các biến số khác nhau giữa các nhóm nghiên cứu

Các biến số	WHR (tỷ lệ eo- hông)		Glucose máu		HbA1c	
	Nam	Nữ	Nam	Nữ	Nam	Nữ
	Trung bình	Trung bình	Trung bình	Trung bình	Trung bình	Trung bình
ĐTĐT2-chưa điều trị	0,96 ± 0,04	0,96 ± 0,06	10,49 ± 3,54	11,14 ± 4,73	8,62 ± 2,37	9,40 ± 2,37
ĐTĐT2 -đã điều trị	0,95 ± 0,06	0,93 ± 0,05	8,45 ± 3,24	7,40 ± 3,39	7,12 ± 1,24	7,54 ± 1,93
ĐTĐT2 -chưa điều trị vs ĐTĐT2 đã điều trị	$p = 0,92$		$p = 0,004$		$p = 0,72$	

Chỉ số Glucose máu cũng có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê giữa Nam và Nữ của nhóm ĐTĐT2-chưa điều trị và nhóm chứng và nhóm ĐTĐT2- đã được điều trị ($p = 0,004$). Glucose máu giảm cũng phù hợp với kết quả về nồng độ Nesfatin-1 tăng ở nhóm ĐTĐT2 có điều trị (**Bảng 2**). Nghiên cứu cho thấy rằng hiệu quả của việc sử dụng phác đồ điều trị là hiệu quả với bệnh nhân ĐTĐT2 tại Bệnh viện 19-8.

Bảng 3. So sánh chỉ số Nesfatin-1 với các biến số khác nhau giữa các nhóm nghiên cứu

Các biến số	Nhóm chứng (NC)	ĐTĐT2 chưa điều trị	ĐTĐT2 đã điều trị	NC vs ĐTĐT2- chưa điều trị	NC vs ĐTĐT2 đã điều trị	ĐTĐT2 chưa điều trị vs ĐTĐT2 đã điều trị
	Trung bình	Trung bình	Trung bình	p	P	p
Nồng độ Nesfatin	0,65 ± 1,27	0,55 ± 1,20	0,59 ± 1,25	$p = 0,27$	$p = 0,42$	$p = 0,85$
Tuổi	57,73 ± 7,68	59,80 ± 11,58	60,97 ± 7,83			
Nồng độ Nesfatin	0,65 ± 1,27	0,55 ± 1,20	0,59 ± 1,25	$p = 0,27$	$p = 0,53$	$p = 0,64$
Chỉ số BMI	22,50 ± 1,84	23,61 ± 2,16	23,01 ± 1,88			
Nồng độ Nesfatin		0,55 ± 1,20	0,59 ± 1,25			$p = 0,72$
WHR (tỷ lệ eo-hông)		0,958 ± 0,05	0,94 ± 0,05			
Nồng độ Nesfatin		0,55 ± 1,20	0,59 ± 1,25			$p = 0,05$
Glucose máu		10,80 ± 4,07	7,96 ± 3,29			
Nồng độ Nesfatin		0,55 ± 1,20	0,59 ± 1,25			$p = 0,17$
HbA1c		8,97 ± 2,36	7,31 ± 1,59			

Mối liên quan giữa chỉ số Nesfatin-1 với biến số Tuổi, BMI ở nhóm đối chứng ($p > 0,05$). Bên cạnh đó, nghiên cứu cũng chưa xác định được mối tương quan giữa chỉ số Nesfatin-1 với Tuổi, BMI, WHR (tỷ lệ eo-hông), và HbA1c ở 2 nhóm bệnh trong nghiên cứu (ĐTĐT2 chưa điều trị và đã điều trị đều không có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê ($p > 0,05$)) (**Bảng 3**). Tuy nhiên, có xuất hiện mối tương quan có ý nghĩa thống kê giữa biến số Glucose máu và Nesfatin-1 giữa 2

nhóm ĐTĐT2 chưa điều trị và nhóm ĐTĐT2 đã điều trị (**Bảng 4**). Điều này có thể được lý giải thông qua vai trò của Nesfatin-1 trong điều hòa chuyển hóa glucose và nhạy cảm insulin. Ở những bệnh nhân chưa được điều trị, tình trạng kháng insulin và mức glucose máu thường cao hơn, dẫn đến sự điều tiết ngược của các hormone và peptide liên quan đến chuyển hóa năng lượng, bao gồm cả Nesfatin [8].

Bảng 4. So sánh các biến số khác nhau trong nhóm ĐTĐT2 chưa điều trị

Mối tương quan		Nồng độ Nesfatin	Tuổi	Chỉ số BMI	WHR (tỷ lệ eo- hông)	Glucose máu	HbA1c
Nồng độ Nesfatin	Tương quan Pearson	1	-0,129	0,180	0,126	0,100	-0,202
	P		0,498	0,341	0,505	0,598	0,294
Tuổi	Tương quan Pearson	-0,129	1	-0,210	0,102	-0,187	-0,245
	P	0,498		0,264	0,592	0,321	0,200
Chỉ số BMI	Tương quan Pearson	0,180	-0,210	1	0,121	0,002	0,013
	P	0,341	0,264		0,525	0,993	0,945
WHR(tỷ lệ eo- hông)	Tương quan Pearson	0,126	0,102	0,121	1	-.439*	-0,220
	P	0,505	0,592	0,525		0,015	0,252
Glucose máu	Tương quan Pearson	0,100	-0,187	0,002	-.439*	1	.680**
	P	0,598	0,321	0,993	0,015		0,000
HbA1c	Tương quan Pearson	-0,202	-0,245	0,013	-0,220	.680**	1
	P	0,294	0,200	0,945	0,252	0,000	

*. Tương quan có ý nghĩa ở mức 0,05.

**. Tương quan có ý nghĩa ở mức 0,01.

Các nghiên cứu cho thấy rằng mức Nesfatin-1 có xu hướng tăng lên ở những cá nhân có nguy cơ mắc ĐTĐT2 hoặc bị kháng insulin như một cơ chế bù trừ, nhưng mức này có thể giảm đi sau điều trị khi Glucose máu được kiểm soát tốt hơn [9].

- Mối quan hệ giữa nồng độ Nesfatin-1 với chỉ số Tuổi, BMI, WHR (tỷ lệ eo- hông) trong nhóm nghiên cứu ĐTĐT2 -chưa điều trị

Kết quả nghiên cứu không cho thấy mối liên quan giữa chỉ số Nesfatin-1 với các yếu tố khác

của bệnh nhân trong nhóm ĐTĐT2 chưa điều trị. Có xuất hiện mối tương quan Glucose máu và WHR (tỷ lệ eo-hông) ($r = 0,439$; $p = 0,015$) trong nhóm ĐTĐT2 chưa điều trị, tuy nhiên, mối quan hệ này là trung bình. Xuất hiện mối tương quan cao giữa chỉ số Gluco máu và HbA1c ($r = 0,680$; $p = 0,000$) trong nhóm ĐTĐT2 chưa điều trị. Điều này giải thích tại sao mức Nesfatin lại khác nhau giữa nhóm chưa điều trị và nhóm đã điều trị, khi tình trạng kháng insulin và HbA1c được kiểm soát tốt hơn sau can thiệp.

Bảng 5. So sánh các biến số khác nhau trong nhóm ĐTĐT2 đã điều trị

Mối tương quan		Nồng độ Nesfatin	Tuổi	Chỉ số BMI	WHR (tỷ lệ eo- hông)	Glucose máu	HbA1c
Nồng độ Nesfatin	Tương quan Pearson	1	0,213	-0,037	0,013	-0,034	-0,067
	P		0,258	0,846	0,946	0,857	0,725
Tuổi	Tương quan Pearson	0,213	1	0,012	-0,005	-0,056	0,005
	P	0,258		0,949	0,977	0,769	0,979
Chỉ số BMI	Tương quan Pearson	-0,037	0,012	1	0,098	-0,125	-0,011
	P	0,846	0,949		0,607	0,510	0,955
WHR (tỷ lệ eo- hông)	Tương quan Pearson	0,013	-0,005	0,098	1	0,193	-0,032
	P	0,946	0,977	0,607		0,306	0,867
Glucose máu	Tương quan Pearson	-0,034	-0,056	-0,125	0,193	1	.750**
	P	0,857	0,769	0,510	0,306		0,000
HbA1c	Tương quan Pearson	-0,067	0,005	-0,011	-0,032	.750**	1
	P	0,725	0,979	0,955	0,867	0,000	

**. Tương quan có ý nghĩa ở mức 0,01.

Không thấy sự xuất hiện mối liên quan giữa chỉ số Nesfatin-1 với các yếu tố khác của bệnh nhân trong nhóm ĐTĐT2 đã được điều trị (**Bảng 5**). Trong đó, mối liên quan giữa chỉ số Glucose máu và HbA1c ($r = 0,750$; $p = 0,000$) được xác định là chặt chẽ. Điều này hoàn toàn phù hợp với những kết quả đã được đưa ra trong các công bố từ trước đến nay.

V. KẾT LUẬN

Việc phát hiện sớm bệnh đái tháo đường

thông qua kiểm tra chỉ số Nesfatin-1 có ý nghĩa quan trọng trong phòng ngừa và quản lý bệnh. Khi chỉ số Nesfatin-1 được xác định là bất thường, đây có thể là dấu hiệu cảnh báo sớm về nguy cơ phát triển đái tháo đường tuýp 2 hoặc cho thấy tình trạng kháng insulin đang gia tăng.

Ngoài ra, kết quả nghiên cứu còn hỗ trợ đội ngũ y-bác sĩ có thể chỉ định các loại thuốc phù hợp để ngăn ngừa sự tiến triển của bệnh, giúp cá nhân hóa liệu pháp điều trị với từng bệnh nhân dựa trên chỉ số Nesfatin-1, từ đó tối ưu hóa hiệu

quả điều trị và giảm thiểu tác dụng phụ.

Lời cảm ơn: Xin trân trọng cảm ơn Khoa Nội tiết – Bệnh viện 19-8, Bộ môn Khớp & Nội tiết - Bệnh viện 103 và Khoa Sinh lý bệnh học - Viện Quân y trong việc hỗ trợ thực hiện nghiên cứu.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. DeFronzo RA, Ferrannini E, Groop L, Henry RR, Herman WH, Holst JJ, Hu FB, Kahn CR, Raz I, Shulman GI, Simonson DC. Type 2 diabetes mellitus. Nature reviews Disease primers. 2015 Jul 23;1(1):1-22.
2. Olokoba AB, Obateru OA, Olokoba LB. Type 2 diabetes mellitus: a review of current trends. Oman medical journal. 2012 Jul;27(4):269.
3. Avada CE, Toru UM, Korkut YA. Nesfatin-1 and its effects on different systems. Hippokratia. 2015 Jan;19(1):4.
4. Li Z, Gao L, Tang H, Yin Y, Xiang X, Li Y, Zhao J, Mulholland M, Zhang W. Peripheral effects of nesfatin-1 on glucose homeostasis. PLoS one. 2013 Aug 15;8(8):e71513.
5. Shimizu HI, Oh S, Okada SH, Mori M. Nesfatin-1: an overview and future clinical application. Endocrine journal. 2009;56(4):537-43.
6. Jackson SL, Long O, Rhee MK, Olson DE, Tomolo AM, Cunningham SA, Ramakrishnan U, Narayan KV, Phillips LS. Weight loss and incidence of diabetes with the Veterans Health Administration MOVE! lifestyle change programme: an observational study. The lancet Diabetes & endocrinology. 2015 Mar 1;3(3):173-80.
7. Kautzky-Willer A, Harreiter J, Pacini G. Sex and gender differences in risk, pathophysiology and complications of type 2 diabetes mellitus. Endocrine reviews. 2016 Jun 1;37(3):278-316.
8. Mohammad NJ, Gallav DO. Serum Nesfatin-1 in patients with type 2 diabetes mellitus: A cross sectional study. Zanco Journal of Medical Sciences (Zanco J Med Sci). 2020 Apr 30;24(1):1-7.
9. Mozharnasi M, Taitabab A, Tashakorizadeh M, Navebifar SH. The Effects of resistance and endurance training on levels of nesfatin-1, HSP70, insulin resistance and body composition in women with type 2 diabetes mellitus. Science & Sports. 2019 Feb 1;34(1):e15-23.

BÁO CÁO MỘT TRƯỜNG HỢP LẦN ĐẦU TIÊN PHÁT HIỆN TẠI VIỆT NAM: PHÙ THAI LIÊN TIẾP DO ĐỘT BIẾN GEN GUSB

Nguyễn Thị Sim^{1,3}, Lương Thị Lan Anh⁴, Thân Thị Thu Cảnh²,
Ngô Thị Hương², Hồ Khánh Dung³, Vương Thị Bích Thủy³,
Nguyễn Công Tuấn¹, Lê Thị Thanh Vân¹, Nguyễn Đức Anh^{1,3}

TÓM TẮT

Phù thai là tình trạng tích tụ dịch dư thừa trong các mô dưới da và các khoang của cơ thể, do nhiều nguyên nhân gây ra. Gần đây, phù thai lặp lại được cho là một biểu hiện của nhiều rối loạn dự trữ lysosome, trong đó có bệnh rối loạn mucopolysaccharidosis, di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường. Kiểu hình rất thay đổi, từ phù thai nặng gây tử vong nghiêm trọng đến các thể nhẹ có khả năng sống sót đến tuổi trưởng thành. Chúng tôi báo cáo một trường hợp lần đầu tiên được phát hiện tại Việt Nam có tiền sử phù thai hai lần liên tiếp, kết quả chọc hút dịch ối thai mang đột biến dị hợp tử phức c.1325C>T và c.1843C>T trên gen GUSB liên quan hội chứng rối loạn chuyển hóa Mucopolysaccharidosis VII gây phù thai, tràn dịch đa màng. Phân tích hai đột biến này bằng xét nghiệm Sanger trên mẫu DNA của thai lần đầu còn lưu lại cũng mang hai biến thể tương tự, hai thai nhận 02 alleles từ hai bố mẹ mang kiểu

gen dị hợp tử. Tư vấn trước sinh được đặt ra cho những lần mang thai tiếp theo như sàng lọc di truyền trước làm tổ, hoặc chẩn đoán trước sinh bằng phương pháp sinh thiết gai rau hoặc chọc hút dịch ối.

Từ khóa: GUSB, mucopolysaccharidosis VII, phù thai, bất thường di truyền, chẩn đoán trước sinh

SUMMARY

THE FIRST CASE DETECTED IN VIETNAM: RECURRENT FETAL HYDROPS CAUSED BY GUSB GENE MUTATIONS

Hydrops fetalis is a condition of excess fluid accumulation in the fetus which has many causes. Recently, recurrent fetal hydrops is thought to be a symptom of many lysosomal storage disorders, including mucopolysaccharidosis, an autosomal recessive inheritance. Phenotypes are highly variable, ranging from severe, fatal hydrops to mildly affected fetus surviving into adulthood. We report a case discovered for the first time in Vietnam with a history of fetal hydrops two consecutive times. Amniocentesis results showed that the fetus carried a complex zygotic mutations c.1325C>T and c.1843C>T on the GUSB gene related to the metabolic disorder syndrome Mucopolysaccharidosis VII causing hydrops fetalis. Analyze these two variants by Sanger sequencing on the remaining DNA sample of the first terminated fetus also carrying two similar variants, the two fetuses received 02 alleles from two parents with heterozygous genotypes. Prenatal counseling is given

¹Trường Đại học Phenikaa

²Bệnh viện Phụ Sản Hà Nội

³Bệnh viện Đại học Phenikaa

⁴Trường Đại học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thị Sim

Email: baccsim@gmail.com

Ngày nhận bài: 9.9.2024

Ngày phản biện khoa học: 17.10.2024

Ngày duyệt bài: 13.11.2024