

dịch vẫn chưa được biết rõ và không có cách phòng ngừa hay chữa trị nào [5, 8]. Phẫu thuật có thể làm giảm các triệu chứng do chèn ép. Vai trò của các thủ thuật đặt shunt đang bị nghi ngờ, và gần đây việc đặt chúng được coi là giải pháp cuối cùng [2, 5, 8]. Mặc dù việc chẩn đoán bệnh ngày nay dễ dàng hơn do sự phổ biến của chụp MRI, nhưng rất khó để quyết định chiến lược điều trị tối ưu nào cho từng bệnh nhân riêng rẽ. Các cuộc tranh luận vẫn luôn xảy ra xoay quanh việc kiểm soát thoát vị não và biến chứng của bệnh và phần lớn là do chưa hiểu biết rõ ràng về lịch sử phát triển tự nhiên của bệnh này. [5-6, 8].

IV. KẾT LUẬN

Syringomyelia là một bệnh mạn tính ở tủy hiếm gặp. Nguyên nhân gây bệnh ngày nay vẫn chưa hoàn toàn được biết rõ. Bệnh có các triệu chứng mơ hồ và không đặc hiệu nên rất khó khăn trong chẩn đoán. Nếu chúng ta quan tâm và hiểu biết về bệnh này, có thể chúng ta sẽ chẩn đoán và điều trị sớm được cho người bệnh, giúp tránh các biến chứng nặng nề làm giảm chất lượng cuộc sống của người bệnh, tránh được tàn tật hoặc tử vong.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Di Lorenzo N, Cacciola F.** Adult syringomyelia. Classification, pathogenesis and therapeutic approaches. *J Neurosurg Sci.* 2005 Sep;49(3):65-72. PMID: 16288188.
2. **Rusbridge C, Greitz D, Iskandar BJ.** Syringomyelia: current concepts in pathogenesis, diagnosis, and treatment. *J Vet Intern Med.* 2006 May-Jun. 20(3):469-79.
3. **Honev CM, Martin KW, Heran MKS.** Syringomyelia Fluid Dynamics and Cord Motion Revealed by Serendipitous Null Point Artifacts during Cine MRI. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2017 Sep;38(9):1845-1847. doi: 10.3174/ajnr.A5328. Epub 2017 Jul 27. PMID: 28751514; PMCID: PMC7963706.
4. **Ashok Kumar E.A, Shriya P, Jijiva Bai P.** A rare case of Syringomyelia with Arnold – Chiari Malformation Type 1 - A case report. *IAIM, 2023;* 10(5): 33-44.
5. **Giner J, Pérez López C, Hernández B, Gómez de la Riva Á, Isla A, Roda JM.** Update on the pathophysiology and management of syringomyelia unrelated to Chiari malformation. *Neurologia.* 2019 Jun;34(5):318-325. English, Spanish. doi: 10.1016/i.nrl.2016.09.010. Epub 2016 Dec 9. PMID: 27939111.
6. **Leclerc A, Matveeff L, Emery E.** Syringomyelia and hydromyelia: Current understanding and neurosurgical management. *Rev Neurol (Paris).* 2020 Aug 18:S0035-3787(20)30633-0. doi: 10.1016/j.neurol.2020.07.004. Epub ahead of print. PMID: 32826067.
7. **Shenov VS, Munakomi S, Sampath R.** Syringomyelia. [Updated 2024 Mar 14]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK537110/>
8. **Perrini P, Anania Y, Cagnazzo F, Benedetto N, Morganti R, Di Carlo DT.** Radiological outcome after surgical treatment of syringomyelia-Chiari I complex in adults: a systematic review and meta-analysis. *Neurosurg Rev.* 2021 Feb;44(1):177-187. doi: 10.1007/s10143-020-01239-w. Epub 2020 Jan 17. PMID: 31953784.

NHẬN XÉT KẾT QUẢ CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH HỘI CHỨNG DIGEORGE TẠI BỆNH VIỆN PHỤ SẢN HÀ NỘI

Đinh Thúy Linh¹, Phạm Thế Vương¹, Mai Trọng Hưng¹

TÓM TẮT

Hội chứng DiGeorge (DGS) là mất đoạn nhỏ nhiễm sắc thể thường gặp chủ yếu do mất đoạn 22q11.2, với biểu hiện dị thường về tim, suy giảm miễn dịch, bộ mặt bất thường, thiếu sản hoặc bất sản tuyến ức, bất thường vòm hàm, chậm phát triển và hạ canxi máu. **Mục tiêu:** Mô tả các đặc điểm lâm sàng của các trường hợp thai được chẩn đoán mắc hội chứng Digeorge. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** 26 thai phụ đến khám tại Trung tâm

Sàng lọc, Chẩn đoán trước sinh và sơ sinh, Bệnh viện Phụ sản Hà Nội được chẩn đoán thai mắc hội chứng DiGeorge bằng kĩ thuật Prenatal BoBs. **Kết quả:** 23/26 trường hợp có dị tật tim mạch (tứ chứng Fallot, bất thường cung động mạch chủ, thân chung động mạch, chuyển gốc động mạch), 2 trường hợp biến thể giải phẫu động mạch dưới đòn phải lạc chỗ, 1 trường hợp bố là người mắc DGS. 100% trường hợp thai DGS là do mất đoạn 22q11.2; không có trường hợp nào do mất đoạn 10p14. **Kết luận:** Xét nghiệm Prenatal BoBs là xét nghiệm có giá trị trong chẩn đoán các bất thường di truyền, đặc biệt là hội chứng DGS do mất đoạn 22q11.2. Các bất thường siêu âm có mối liên quan chặt chẽ đến thai mắc hội chứng DGS là dị tật tim, đặc biệt là bất thường vùng thân nón. Động mạch dưới đòn phải lạc chỗ và khám lâm sàng tìm kiếm các dấu hiệu gợi ý đến bố/mẹ là người mắc DGS nên được xem xét cẩn thận trong chẩn đoán trước sinh DGS.

¹Bệnh viện Phụ sản Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Mai Trọng Hưng
Email: bs.maitronghung.pshn@gmail.com
Ngày nhận bài: 20.9.2024
Ngày phản biện khoa học: 22.10.2024
Ngày duyệt bài: 28.11.2024

Từ khóa: Hội chứng Digeorge, 22q11.2, bất thường siêu âm, dị tật tim, prenatal Bobs

SUMMARY

REVIEW OF PRENATAL DIAGNOSIS RESULTS OF DIGEORGE SYNDROME AT HANOI OBSTETRICS AND GYNECOLOGY HOSPITAL

DiGeorge syndrome (DGS) is a common microdeletion syndrome caused by a deletion of 22q11.2. Clinical symptoms of DGS include cardiac defects, abnormal facial features, thymic hypoplasia, cleft palate, and hypocalcemia. **Objective:** describe the clinical characteristics of fetuses diagnosed with DGS. **Subject-Methodology:** A cross-sectional descriptive study in 26 fetuses diagnosed with DGS using the Prenatal Bobs was studied. **Result:** amongst the 26 fetal cases, 23 had congenital heart defects, 2 had aberrant right subclavian artery, and 1 had a father with DGS. All DGS cases in fetuses were due to the deletion of 22q11.2 and no DGS case with deletion of 10p14 was observed. **Conclusion:** the diagnostic capability of the Prenatal Bobs test in diagnosing DiGeorge syndrome caused by 22q11.2 deletion is confirmed. The most common ultrasound abnormalities of DGS fetuses is abnormal heart defects, especially conotruncal abnormalities. Aberrant right subclavian artery and clinical features that suspects the parents have DGS should be carefully considered. **Keywords:** DiGeorge syndrome, 22q11.2, ultrasound abnormality, heart defect, prenatal-Bobs

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Hội chứng DiGeorge (DGS)- hay còn có một số tên gọi khác như hội chứng Velocardiofacial, CATCH 22 - là một rối loạn bẩm sinh chủ yếu là do mất đoạn 22q11.2 (DGS1), một tỷ lệ nhỏ do mất đoạn 10p14 (DGS2). Đây là hội chứng mất đoạn nhiễm sắc thể phổ biến nhất ở người (1 trên 4000 ca sinh sống), là nguyên nhân phổ biến thứ hai gây chậm phát triển trí tuệ và bệnh tim bẩm sinh nghiêm trọng sau hội chứng Down, chiếm khoảng 2,4% số người bị chậm phát triển và chiếm khoảng 10% đến 15% số bệnh nhân mắc tứ chứng Fallot [1]. Khoảng 90% trường hợp thai DGS là đột biến mới xuất hiện, 10% còn lại mất đoạn là do di truyền từ cha mẹ. Biểu hiện kiểu hình của 22q11.2 DGS được biết là rất khác nhau. Các đặc điểm của DGS bao gồm dị tật tim, suy giảm miễn dịch, bộ mặt bất thường, thiếu sản hoặc bất sản tuyến ức, bất thường vòm hàm, chậm phát triển và hạ canxi máu. Chậm phát triển trí tuệ và khó khăn trong học tập thường gặp ở bệnh nhân DGS; 10 đến 15% bệnh nhân bị rối loạn tâm thần. Do đó, chẩn đoán trước sinh về tình trạng này là cần thiết. Chỉ định chẩn đoán trước sinh hội chứng DGS đặt ra trong các trường hợp thai có bất thường hình thái trên siêu âm, đặc biệt là dị tật

tim. Các kỹ thuật chẩn đoán trước sinh như lai huỳnh quang tại chỗ (FISH), Prenatal-BOBs, Microarray đều có thể chẩn đoán DGS.

Mục tiêu nghiên cứu: Mô tả các đặc điểm lâm sàng của các trường hợp thai được chẩn đoán mắc hội chứng Digeorge.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Đối tượng nghiên cứu: Những trường hợp thai được chẩn đoán hội chứng DiGeorge từ mẫu dịch ối tại Trung tâm sàng lọc Chẩn đoán trước sinh và sơ sinh Bệnh viện Phụ sản Hà Nội.

Thời gian nghiên cứu: Từ tháng 8 năm 2017 đến tháng 8 năm 2021.

Thiết kế nghiên cứu: mô tả cắt ngang

Các bước tiến hành nghiên cứu: Các thai phụ có chỉ định chẩn đoán trước sinh được khai thác tiền sử, bệnh sử, khám lâm sàng, siêu âm hội chẩn, tư vấn lấy dịch ối thực hiện các xét nghiệm di truyền từ 16 tuần – 27 tuần. Mẫu dịch ối thu được sẽ được chỉ định làm các xét nghiệm di truyền tế bào và di truyền phân tử bao gồm xét nghiệm Prenatal-Bobs.

Biến số nghiên cứu: tiền sử bản thân 2 vợ chồng, tiền sử gia đình, tuổi thai tại thời điểm chọc ối, tuổi thai phụ, kết quả siêu âm thai và kết quả di truyền.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Tuổi trung bình của thai phụ trong nghiên cứu là 24.8 ± 2.90 tuổi, thấp nhất 19 tuổi, cao nhất 43 tuổi, chỉ 2/26 trường hợp thai phụ trên 35 tuổi.

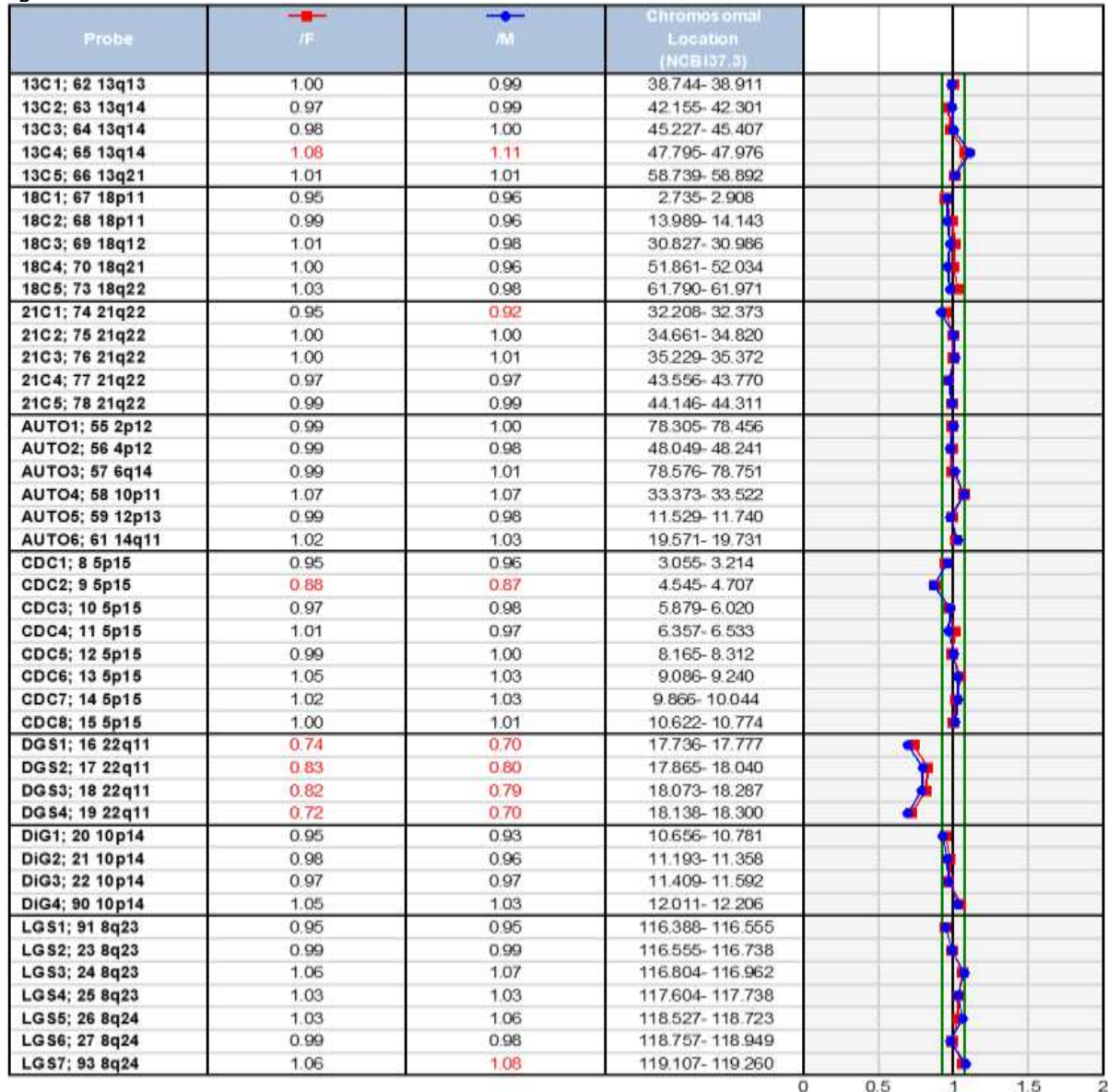
Tuần thai chọc ối trung bình 21.7 ± 3.15 tuần, thấp nhất là 17w và cao nhất là 27w3d.

Bảng 1: Chỉ định chọc ối của các trường hợp thai được chẩn đoán hội chứng Digeorge

Chỉ định chọc ối		n	Tỷ lệ (%)
Bố/mẹ là người mắc hội chứng Digeorge		1	3.8
Động mạch dưới đòn P lạc chỗ		2	7.7
Dị tật tim	Tứ chứng Fallot	12	46.2
	Thông liên thất + bệnh lý quai ĐMC	3	11.5
	Bệnh lý quai ĐMC	3	11.5
	Thân chung động mạch	2	7.7
	Chuyển gốc ĐM	1	3.8
Dị tật tim kết hợp với bất thường khác	Tứ chứng Fallot+ thiếu sản thùy nhộng	1	3.8
	Fallot+ hở vòm hàm không kèm hở môi	1	3.8
Tổng		26	100%

Chỉ định xét nghiệm dịch ối: 23 trường hợp thai có dị tật tim, 2 trường hợp biến thể giải phẫu ĐM dưới đòn P lạc chỗ, 1 trường hợp bố là

người mắc DGS.



Hình 1. Kỹ thuật Prenatal BoBs chẩn đoán hội chứng DiGeorge mất đoạn 22q11.2

Tất cả 26/26 trường hợp DGS là do mất đoạn 22q11.2

IV. BÀN LUẬN

Trong nghiên cứu của chúng tôi, tuổi thai phụ trung bình 24.8±2.90 tuổi, thấp nhất 19 tuổi, cao nhất 43 tuổi, chỉ 2/26 trường hợp thai phụ trên 35 tuổi, điều này có thể được giải thích do không giống như các thể dị bội (ví dụ Trisomy 21) thường xảy ra với thai phụ lớn tuổi, các hội chứng vi mất đoạn không phụ thuộc vào độ tuổi mang thai của người mẹ. Tác giả Delio và cộng sự nghiên cứu trên 1891 thai phụ mang thai mắc hội chứng DiGeorge cũng thấy rằng nguy cơ mắc

hội chứng DiGeorge của thai không tăng theo tuổi mẹ [2].

Tuổi thai trung bình tại thời điểm chọc ối 21.7±3.15 tuần, thấp nhất là 17w và cao nhất là 27w. Tuổi thai lớn thường liên quan lớn đến thời điểm phát hiện bất thường tim trên siêu âm quý 2 (18-22 tuần).

Vùng 22q11.2 mã hóa cho khoảng 40 gen khác nhau, trong đó, một trong những gen có mối tương quan chủ yếu với các kiểu hình của hội chứng DGS là TBX1, thuộc yếu tố phiên mã thuộc họ T-box. TBX1 có liên quan đến sự phát triển của tâm thất phải và hình nón động mạch, điều này có thể giải thích các đặc điểm tim mạch

thường thấy trong DGS. Hơn nữa, gen này đóng một vai trò quan trọng trong sự hình thành của trung bì, nội bì và ngoại bì hầu họng. Mất TBX1 liên quan đến sự bất thường về vị trí giải phẫu của tuyến ức, hầu họng và vùng hàm dưới [3]. Một gen liên quan khác là DGCR8, mã hóa tiểu đơn vị bộ vi xử lý DGCR8, một protein RNA sợi đôi làm trung gian cho quá trình tổng hợp một số miRNA. Thiếu DGCR8 làm thay đổi sự biểu hiện của các gen lân cận với các gen ở vùng bị xóa, tạo điều kiện thuận lợi cho các biểu hiện tâm thần liên quan đến hội chứng này.

Trong nghiên cứu này, 21/26 các trường hợp thai mắc hội chứng DGS có các bất thường tim mạch vùng thân nón như: tứ chứng Fallot, bất thường cung động mạch chủ, thân chung động mạch, chuyển gốc động mạch. Mất TBX1 dẫn đến giảm sản vùng tạo tim thứ phát (second heart field) dẫn đến đường ra của tim ngắn, hẹp và thân chung động mạch. Đường ra của tim ngắn và hẹp giải thích cho tình trạng teo động mạch phổi liên quan đến tứ chứng Fallot thường được quan sát thấy ở những bệnh nhân mắc hội chứng DGS [4].

TBX1 đóng một vai trò phát triển quan trọng trong việc hình thành một số hệ thống cơ quan có nguồn gốc từ mào thần kinh bao gồm cả hệ thống tim mạch. Trong thời kỳ mang thai, các cặp động mạch cung nhánh hình thành và tất cả các động mạch cung đuôi phát triển đối xứng. Sau đó, chúng trải qua quá trình sửa chữa mạnh mẽ để thiết lập hệ thống tuần hoàn bất đối xứng của phôi thai. Việc sửa chữa cung động mạch chủ đòi hỏi sự hiện diện của các tế bào mào thần kinh tim. Trong hội chứng DGS, mất đoạn 22q11.2 chứa TBX1 gây ra rối loạn phát triển do thiếu hụt hoặc di chuyển không đúng của các tế bào mào thần kinh tim. Các bất thường cung động mạch chủ trong hội chứng DGS như gián đoạn quai động mạch chủ, hẹp eo động mạch chủ hoặc cung động mạch chủ đôi được lý giải do mất đoạn chứa gen TBX1 này [5].

Động mạch dưới đòn phải lạc chỗ đơn độc chúng tôi gặp trong 2 trường hợp thai DGS. Đây được coi là một biến thể bình thường ở người, nhưng có thể tăng nguy cơ các bất thường di truyền. Mustafa và cộng sự báo cáo 6/66 trường hợp thai động mạch dưới đòn phải lạc chỗ đơn độc có bất thường di truyền bao gồm 2 trường hợp thai mắc DGS, 2 thai mắc hội chứng Down, 2 thai mắc hội chứng Turner [6]. Với kết quả này gợi ý rằng các thai có bất thường động mạch dưới đòn đơn độc nên được chẩn đoán di truyền bao gồm cả hội chứng DGS.

Trong quá trình hình thành vòm miệng, các

thêm vòm miệng phát triển hai bên từ các phần bên trong của hàm trên và hợp nhất phía trên lưỡi để tạo thành vòm miệng nguyên vẹn. TBX1 điều chỉnh sự cân bằng giữa sự tăng sinh và biệt hóa của tế bào sừng và rất cần thiết cho sự kết hợp vòm miệng và sự biệt hóa niêm mạc miệng. Trong hội chứng DGS, sự phân chia, kết dính bị suy giảm của biểu mô miệng cùng với sự phát triển trung mô vòm miệng bị tổn thương là nguyên nhân cơ bản gây ra hở khẩu cái mềm và hở hàm dưới niêm mạc [3]. Trong nghiên cứu này chúng tôi chỉ gặp 1 trường hợp hở vòm (không kèm sút môi), tỷ lệ này thấp hơn nhiều tỷ lệ sút môi hở hàm trong chẩn đoán sau sinh (28.5%)[7]. Lý giải cho điều này, chúng tôi thấy rằng trong chẩn đoán trước sinh có thể bỏ sót các bất thường vòm miệng khó quan sát thấy trên siêu âm như chẻ lưỡi gà, hở hàm dưới niêm mạc (submucosal cleft palate) - loại bất thường vòm hàm rất thường gặp trong DGS. Trong các nghiên cứu sau sinh các trường hợp DGS, 22.8% bệnh nhân bị hở hàm dưới niêm mạc, 4.4% bị hở hàm đơn thuần, 0.8% sút môi đơn thuần hoặc sút môi kèm hở hàm [7].

Tương tự, các bất thường hệ thần kinh cũng ít gặp trong chẩn đoán trước sinh hội chứng DGS, Trong nghiên cứu của chúng tôi chỉ gặp 1 trường hợp thiếu sản thùy nhộng tiểu não. Lauren và cộng sự đánh giá kết quả chụp cộng hưởng từ sọ não ở 24 trẻ em mắc hội chứng DGS, cũng phát hiện một trường hợp có thiếu sản thùy nhộng [8]. Mặc dù đã có sự phổ biến rộng rãi về các vấn đề về chậm phát triển và tâm thần kinh trong hội chứng này, nhưng mối tương quan về giải phẫu thần kinh trong hội chứng DGS vẫn chưa được hiểu rõ.

25/26 trường hợp thai mắc hội chứng DGS trong nghiên cứu này là đột biến mới phát sinh. Sự xuất hiện của việc mất đoạn 22q11.2 có liên quan đến cấu trúc của vùng nhiễm sắc thể 22q11.2. Các trình tự lặp lại sao chép thấp có độ tương đồng cao làm cho vùng này đặc biệt dễ bị sắp xếp lại khi trao đổi chéo trong giảm phân và do đó trao đổi giữa các nhiễm sắc thể bất thường (tái tổ hợp tương đồng không allelic). Các trình tự này bao gồm các phân xóa 22q11.2 phổ biến và xác định các điểm dừng chung. Đây là lý do vì sao DGS là hội chứng mất đoạn phổ biến nhất và đa số là đột biến mới phát sinh. Trong nghiên cứu này chúng tôi cũng gặp một trường hợp thai DGS di truyền từ người cha có biểu hiện kiểu hình nhẹ. Người bố có tiền sử dị tật tim thông liên thất đã phẫu thuật, thường xuyên mắc các bệnh nhiễm trùng giai đoạn trẻ nhỏ, trí tuệ chậm phát triển mức độ

nhẹ, và tính cách nhút nhát, ngại giao tiếp. Người cha được làm xét nghiệm Microarray xác nhận mất đoạn 2.54Mb 22q11.21 liên quan đến kiểu hình hội chứng DGS. Với những trường hợp bố/mẹ là người mắc hội chứng DGS, 50% số con của họ có nguy cơ mắc bệnh. Do đó, khám lâm sàng ở cha mẹ, khai thác tiền sử và tư vấn di truyền sinh sản là cần thiết.

V. KẾT LUẬN

Xét nghiệm Prenatal Bobs là xét nghiệm có giá trị trong chẩn đoán các bất thường di truyền, đặc biệt là hội chứng DGS do mất đoạn 22q11.2. Các bất thường siêu âm có mối liên quan chặt chẽ đến thai mắc hội chứng DGS là dị tật tim, đặc biệt là bất thường vùng thân nón như tứ chứng Fallot, bất thường cung động mạch chủ, thân chung động mạch, chuyển gốc động mạch. Ngoài ra, động mạch dưới đòn phải lạc chỗ và khám lâm sàng tìm kiếm các dấu hiệu gợi ý đến bố/mẹ là người mắc DGS nên được xem xét cẩn thận trong chẩn đoán trước sinh DGS.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Carotti A, Digilio MC, Piacentini G, et al.** Cardiac defects and results of cardiac surgery in

- 22q11.2 deletion syndrome. *Dev Disabil Res Rev.* 2008;14:35–42.
2. **Delio M, Guo T, McDonald-McGinn D.M. et al.** (2013). Enhanced Maternal Origin of the 22q11.2 Deletion in Velocardiofacial and DiGeorge Syndromes. *Am J Hum Genet*, 92(4), 637.
3. **Yagi, H., Furutani, Y., Hamada, et al.** Role of TBX1 in human del22q11.2 syndrome. *Lancet* 362: 1366-1373, 2003
4. **Théveniau-Ruissy M, Dandonneau M, Mesbah K, et al.** The del22q11.2 candidate gene TBX1 controls regional outflow tract identity and coronary artery patterning. *Circ Res.* 2008 Jul 18;103(2):142-8.
5. **Merscher S, Funke B, Epstein JA, et al.** TBX1 is responsible for cardiovascular defects in velo-cardio-facial/DiGeorge syndrome. *Cell.* 2001 Feb 23;104(4):619-29.
6. **Mustafa B, Sema S, Süleyman C, et al.** Should isolated aberrant right subclavian artery be ignored in the antenatal period? A management dilemma. *Turk J Obstet Gynecol.* 2021 Jun; 18(2): 103–108.
7. **Jackson O, Crowley TB, Sharkus R, et al.** Palatal evaluation and treatment in 22q11.2deletion syndrome. *Am J Med Genet A.* 2019;179:1184-95.
8. **Lauren A Bohm, Tom C Zhou, Tyler J Mingo et al.** Neuroradiographic findings in 22q11.2 deletion syndrome, *Am J Med Genet A*, 2017 Aug;173(8):2158-2165.

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG, CẬN LÂM SÀNG CỦA BỆNH MÀY ĐAY MẠN TÍNH

Huỳnh Thị Như Huyền¹, Huỳnh Thị Xuân Tâm²

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Mày đay mạn tính (CU: Chronic Urticaria) ảnh hưởng đến khoảng 1% dân số trên toàn thế giới. CU có thể có tác động mạnh mẽ đến chất lượng cuộc sống (CLCS), công việc, gia đình và xã hội. Căn nguyên và cơ chế bệnh sinh của CU rất phức tạp. Hiện tại, ở Việt Nam chưa có nhiều công trình nghiên cứu về CU. Do đó, chúng tôi đã thực hiện nghiên cứu này. **Mục tiêu:** Mô tả đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng của bệnh nhân mày đay mạn tính. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu cắt ngang mô tả 112 bệnh nhân CU đến khám và điều trị tại bệnh viện Da liễu thành phố Cần Thơ từ tháng 06/2023 đến tháng 12/2023. Các bệnh nhân được thu thập bệnh sử và khám lâm sàng, thực hiện cận lâm sàng tại Bệnh viện Da Liễu thành phố Cần Thơ. **Kết quả:** 112 bệnh nhân mày đay mạn tính với 47 nam và 65 nữ, độ tuổi trung bình là 25,1 ± 18,0 tuổi. Triệu

chứng sẵn phù và ngứa xuất hiện ở 100% bệnh nhân, phù mạch chiếm 9,8%, buồn nôn chiếm 6,3%, sốt chiếm 4,5%, đau bụng chiếm 1,8%. Điểm hoạt động của bệnh (UAS) có trung vị là 4,6[2;6]. Điểm chất lượng cuộc sống ở BN CU (CU-Q2oL) có trung vị là 96,7 [68;110]. **Kết luận:** CU là một bệnh thường gặp, có căn nguyên phức tạp, ảnh hưởng nhiều đến sức khỏe và chất lượng cuộc sống của bệnh nhân. Bệnh thường gặp ở giới nữ nhiều hơn nam, khởi phát sớm, thường gặp nhất ở lứa tuổi <18. Điểm UAS có trung vị là 4,6[2;6]. Điểm CU-Q2oL có trung vị là 96,7 [68;110]. Xét nghiệm huyết học trong CU thường trong giới hạn bình thường.

Từ khóa: Mày đay mạn tính, đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng, UAS, CU-Q2oL.

SUMMARY

CLINICAL AND PARACLINICAL CHARACTERISTICS OF CHRONIC URTICARIA

Background: Chronic urticaria (CU) affects approximately 1% of the population worldwide. CU can have a strong impact on quality of life (QOL), work, family and society. The etiology and pathogenesis of CU are complex. Currently, in Vietnam, there are not many studies on CU. Therefore, we conducted this study. **Objective:** Describe clinical and paraclinical characteristics in

¹Trung tâm Y tế huyện U Minh Thượng

²Trường Đại học Y khoa Phạm Ngọc Thạch

Chịu trách nhiệm chính: Huỳnh Thị Xuân Tâm

Email: tamhtx@pnt.edu.vn

Ngày nhận bài: 20.9.2024

Ngày phản biện khoa học: 24.10.2024

Ngày duyệt bài: 25.11.2024