

confocal microscopy. Skin Research and Technology. 2022;28(3):433-438.

7. **Dincy Peter CV, Agarwala MK, George L, Balakrishnan N, George AA, Mahabal GD.** Dermoscopy in Cutaneous Amyloidosis. - A

Prospective Study from India. Indian J Dermatol. 2022 Jan-Feb;67(1):94.

8. **Kulkarni M. A, Patil T, Solanki P.S.** A clinicopathological study of primary cutaneous amyloidosis. Trop J Path Micro 2019;5(6):396-402.

## MỘT SỐ YẾU TỐ NGUY CƠ VÀ ĐA KÝ HÔ HẤP Ở NGƯỜI BỆNH MẮC HỘI CHỨNG NGỪNG THỞ TẮC NGHẼN KHI NGỦ TẠI BỆNH VIỆN PHỔI TRUNG ƯƠNG

Nguyễn Minh Sang<sup>1</sup>, Nguyễn Huy Bình<sup>1,2</sup>,  
Trần Hoàng Hà<sup>2</sup>, Phạm Văn Lưu<sup>1</sup>, Đinh Văn Lượng<sup>1,2</sup>

### TÓM TẮT

**Mục tiêu:** Mô tả và nhận xét mối liên quan giữa một số đặc điểm lâm sàng và kết quả đo đa ký hô hấp ở người bệnh có nguy cơ cao mắc hội chứng ngưng thở tắc nghẽn khi ngủ. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 70 người bệnh nghi ngờ mắc hội chứng ngưng thở khi ngủ do tắc nghẽn tại Bệnh viện Phổi Trung Ương. **Kết quả:** 67,1% người bệnh tham gia nghiên cứu là nam giới, 81,4% là từ 40 tuổi trở lên, 54,3% có tình trạng thừa cân, béo phì; 78,6% người bệnh mắc hội chứng ngưng thở tắc nghẽn khi ngủ (HCNTTNKN). Tỷ lệ bệnh nhân mắc HCNTTNKN trung bình trở lên ở nhóm thừa cân, béo phì lớn hơn ở nhóm thiếu cân, bình thường (40% so với 70%) sự khác biệt có ý nghĩa thống kê,  $p=0,01$ . **Kết luận:** Thừa cân-béo phì gặp nhiều ở bệnh nhân ngưng thở khi ngủ mức độ trung bình đến nặng. **Từ khóa:** đa ký hô hấp, nguy cơ cao, ngưng thở tắc nghẽn khi ngủ

### SUMMARY

#### CLINICAL FEATURES AND RESPIRATORY POLYGRAPHY IN PATIENTS WITH OBSTRUCTIVE SLEEP APNEA SYNDROME

**Objective:** Describe and comment on the relationship between some clinical characteristics and spirometry results in patients at high risk of obstructive sleep apnea syndrome. **Research subjects and methods:** Cross-sectional descriptive study on 70 patients examined or inpatients suspected of having obstructive sleep apnea syndrome at National Lung Hospital. **Results:** 67,1% of patients participating in the study were men, 81,4% were over 40 years old, 54,3% were overweight or obese. There were 78,6% of patients have obstructive sleep apnea. The proportion of patients with moderate or severe obstructive sleep apnea in the overweight and obese group was higher than in the underweight and normal

group (40% vs. 70%), a statistically significant difference,  $p=0.01$ . **Conclusion:** overweight-obesity were common in patients with moderate to severe obstructive sleep apnea. **Keywords:** respiratory polygraphy, obstructive sleep apnea

### I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Hội chứng ngưng thở tắc nghẽn khi ngủ (HCNTTNKN) là một rối loạn hô hấp liên quan đến giấc ngủ, được đặc trưng bởi sự xuất hiện các cơn ngưng thở, giảm thở lặp đi lặp lại do tắc nghẽn đường hô hấp trên trong khi ngủ mặc dù vẫn có gắng sức hô hấp. Hội chứng này rất thường gặp và đang có xu hướng tăng lên<sup>1</sup>, ở Việt Nam ước tính có khoảng 9,5% dân số từ 30 tuổi đến 69 tuổi mắc ngưng thở khi ngủ<sup>2</sup>. Các số liệu hiện tại cho thấy nhiều bệnh nhân mắc HCNTTNKN còn chưa được chẩn đoán và chưa được điều trị, đặc biệt ở những nước đang phát triển<sup>3</sup>.

Người bệnh mắc HCNTTNKN sẽ có nguy cơ gặp nhiều vấn đề về sức khỏe đã được chứng minh, đặc biệt là các rối loạn chuyển hóa đường, lipid, các bệnh tim mạch, đột quỵ và nhiều bệnh nội khoa khác. Bên cạnh đó HCNTTNKN còn gây ra sự suy giảm về chất lượng giấc ngủ, chất lượng cuộc sống và một số rối loạn tâm thần kinh. Bệnh nhân mắc HCNTTNKN thường có triệu chứng buồn ngủ quá nhiều ban ngày dẫn đến tăng nguy cơ xảy ra tai nạn giao thông, tai nạn lao động<sup>4</sup>.

Các yếu tố nguy cơ chính của hội chứng ngưng thở khi ngủ bao gồm: tuổi cao, giới nam, béo phì, bất thường cấu trúc sọ mặt, bất thường mô mềm vùng hầu họng<sup>1</sup>. Nhận biết được các yếu tố nguy cơ có vai trò quan trọng trong việc sàng lọc hội chứng ngưng thở khi ngủ. Hiện nay ở Việt Nam các nghiên cứu về các yếu tố nguy cơ với hội chứng ngưng thở tắc nghẽn khi ngủ còn chưa nhiều. Do vậy chúng tôi tiến hành nghiên cứu này với mục tiêu mô tả và nhận xét mối liên quan giữa một số yếu tố nguy cơ và kết quả đo đa ký hô hấp ở người bệnh nghi mắc

<sup>1</sup>Bệnh viện Phổi Trung Ương

<sup>2</sup>Trường Đại học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Minh Sang

Email: sangmedi@gmail.com

Ngày nhận bài: 18.9.2024

Ngày phản biện khoa học: 24.10.2024

Ngày duyệt bài: 28.11.2024

HCNTTNKN.

**II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU**

**Thiết kế nghiên cứu:** nghiên cứu tiến cứu mô tả cắt ngang, tiến cứu trên 70 bệnh nhân nghi ngờ mắc HCNTTNKN từ tháng 9 năm 2023 đến tháng 4 năm 2024 tại Bệnh viện Phổi Trung Ương.

**Đối tượng nghiên cứu:** Nghiên cứu được tiến hành trên người bệnh đến khám hoặc người bệnh điều trị nội trú nghi ngờ mắc hội chứng ngưng thở khi ngủ do tắc nghẽn tại Bệnh viện Phổi Trung Ương.

**Tiêu chuẩn lựa chọn:** Bệnh nhân trên 18 tuổi. Có một trong các triệu chứng lâm sàng nghi ngờ hội chứng ngưng thở khi ngủ: ngủ ngáy, buồn ngủ ban ngày quá mức, có cơn ngưng thở khi ngủ được quan sát thấy bởi người ngủ cùng, béo phì, bất thường hàm mặt, tăng huyết áp, đái tháo đường type 2.

**Tiêu chuẩn loại trừ:** Bệnh nhân đang bị bệnh cấp tính, đợt cấp của các bệnh mạn tính, bệnh nhân suy hô hấp, suy tuần hoàn... Bệnh nhân rối loạn tâm thần không hợp tác.

Đa ký hô hấp được thực hiện trên máy đa ký SleepScout của hãng CleveMed Hoa Kỳ. Bao gồm các kênh tín hiệu: tín hiệu dòng khí qua mũi, di động lồng ngực, di động bụng và SpO2. Kết quả đa ký hô hấp được đọc bởi các bác sĩ có kinh nghiệm của Bệnh viện Phổi Trung Ương.

Định nghĩa ngưng thở tắc nghẽn khi ngủ theo ICSD3<sup>5</sup>: Bệnh nhân được chẩn đoán OSAS khi có tiêu chuẩn A và B, hoặc tiêu chuẩn C.

Tiêu chuẩn A: Có một hoặc nhiều hơn các biểu hiện sau	Tiêu chuẩn B: Đa ký giấc ngủ hoặc đa ký hô hấp tại nhà	Tiêu chuẩn C: Đa ký giấc ngủ hoặc đa ký hô hấp tại nhà
1. Bệnh nhân than phiền tình trạng buồn ngủ, giấc ngủ không hồi phục, mệt mỏi sau khi ngủ dậy hoặc có cảm giác thiếu ngủ. 2. Bệnh nhân tỉnh dậy trong đêm với biểu hiện thở gấp, hoặc nghẹt thở. 3. Người ngủ chung hay ai đó thường xuyên quan sát thấy bệnh nhân ngáy, hơi thở ngắt quãng hoặc cả hai biểu	Có ít nhất 5 sự kiện hô hấp trong 1 giờ ngủ, các sự kiện bao gồm: ngưng thở tắc nghẽn hoặc hỗn hợp, giảm thở	Ít nhất 15 rối loạn hô hấp trong 1 giờ, RDI= AHI+RERA ≥15. Trong đó: AHI (Apnea-hypopnea index): Chỉ số ngưng thở - giảm thở, là số lần ngưng thở hoặc giảm thở được ghi lại trên đa ký giấc ngủ trong 1 giờ.

hiện trên trong suốt giấc ngủ. 4. Bệnh nhân đã được chẩn đoán tăng huyết áp, rối loạn tâm lý, rối loạn chức năng nhận thức, bệnh mạch vành, đột quỵ, suy tim sung huyết, rung nhĩ hay đái tháo đường type 2.		RERA (respiratory effort related arousals): Thức giấc liên quan đến gắng sức hô hấp. RDI (respiratory disturbance index): chỉ số rối loạn hô hấp.
---	--	--

Tiêu chuẩn chẩn đoán ngưng thở và giảm thở đánh giá theo AASM 2012 như sau:

- Tiêu chuẩn xác định cơn ngưng thở: có giảm ≥ 90% biên độ đường ghi dòng khí qua mũi (bằng cảm biến nhiệt hoặc cảm biến khác) so với đường nền trước đó. Thời gian kéo dài ít nhất 10s.

- Ngưng thở tắc nghẽn: thỏa mãn tiêu chuẩn của ngưng thở, và có sự tiếp tục cố gắng hô hấp hoặc tăng hoạt động cố gắng hô hấp (thể hiện bằng di động ngực, bụng trên bản ghi).

- Ngưng thở trung ương: thỏa mãn tiêu chuẩn của ngưng thở, và không có sự tiếp tục cố gắng hô hấp (thể hiện bằng di động ngực, bụng trên bản ghi là đường thẳng).

- Ngưng thở hỗn hợp: thỏa mãn tiêu chuẩn của ngưng thở, và không có sự tiếp tục cố gắng hô hấp ở giai đoạn đầu và sau đó có sự cố gắng hô hấp ở giai đoạn sau (thể hiện bằng di động ngực, bụng trên bản ghi là đường thẳng ở giai đoạn đầu sau đó lại xuất hiện sóng di động ngực-bụng).

- Giảm thở: tiêu chuẩn xác định cơn giảm thở: Giảm ≥ 30% biên độ đường ghi áp lực dòng khí qua mũi so với biên độ đường nền trước đó. Thời gian kéo dài ít nhất 10s. Giảm ≥3% độ bão hòa oxy so với đường nền trước đó hoặc sự kiện này kèm theo một vi thức giấc.

- Giảm thở tắc nghẽn: Xác định cơn giảm thở tắc nghẽn khi cơn giảm thở có bất kỳ một sự kiện. 2) Đường cảm biến áp lực dòng khí ở mũi (nasal pressure) có hình dạng cao nguyên ở thì hít vào. 3) Di động ngực bụng ngược chiều trong suốt sự kiện mà không quan sát thấy ở trước đó.

- Giảm thở trung ương: Xác định cơn giảm thở trung ương nếu cơn giảm thở không có bất kỳ tiêu chuẩn nào trong số các tiêu chuẩn của giảm thở tắc nghẽn.

Đánh giá mức độ nặng của HCNTTNKN theo tiêu chuẩn của Hội giấc ngủ Hoa Kỳ<sup>6</sup> (AASM) như sau:

Mức độ ngưng thở khi ngủ	Chỉ số ngưng thở giảm thở (AHI)
Bình thường	AHI < 5
Nhẹ	5 ≤ AHI < 15
Trung bình	15 ≤ AHI ≤ 30
Nặng	AHI > 30

**Xử lý số liệu:** Nhập số liệu và làm sạch bằng phần mềm, phân tích và xử lý số liệu trên phần mềm Stata MP17. Các biến định lượng được biểu diễn dưới dạng trung bình và độ lệch chuẩn. Các biến định tính được biểu diễn dưới dạng tỷ lệ. So sánh các giá trị trung bình theo kiểm định T-test, Anonva test. So sánh các tỷ lệ theo kiểm định "khi bình phương".

### III. KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

#### 3.1. Đặc điểm lâm sàng

##### 3.1.1. Một số đặc điểm chung của nhóm bệnh nhân nghiên cứu

**Bảng 3.1. Đặc điểm chung của nhóm bệnh nhân nghiên cứu**

Các đặc điểm		Số lượng	Tỉ lệ (%)
Giới	Nam	47	67,1
	Nữ	23	32,9
Độ tuổi	<40 tuổi	13	18,6
	≥40 tuổi	57	81,4
Phân loại BMI	Thiếu cân (BMI<18,5)	4	5,7
	Bình thường (18,5≤BMI≤22,9)	28	40,0
	Thừa cân (23≤BMI≤24,9)	16	22,9
	Béo phì (BMI≥25)	22	31,4

**Nhận xét:** Tỉ lệ bệnh nhân nam tham gia nghiên cứu là 67,1%, cao hơn bệnh nhân nữ (32,9%), tuổi nhất là 94 tuổi, người trẻ tuổi nhất là 22 tuổi, tuổi trung bình là 56,4 tuổi, đa số người bệnh tham gia nghiên cứu có tình trạng thừa cân, béo phì (54,3%)

#### 3.2. Kết quả đa ký hô hấp

##### 3.2.1. Một số đặc điểm đa ký hô hấp

**Bảng 3.2. Một số đặc điểm đa ký hô hấp**

Đặc điểm	Nhỏ nhất	Lớn nhất	Trung bình
Thời gian ghi (phút)	106,5	551,9	423,0
Nhịp tim trung bình lúc ngủ (chu kỳ/phút)	45	140	75,5
Chỉ số ngưng thở giảm thở (cơn/giờ)	0,0	64,4	19,0

**Nhận xét:** Thời gian ghi đa ký hô hấp của bệnh nhân tham gia nghiên cứu dao động từ 106,5 phút đến 551,9 phút. Chỉ số ngưng thở giảm thở (AHI) của bệnh nhân tham gia nghiên cứu biến động từ 0,0 đến 64,4 cơn/giờ.

##### 3.2.2. Mức độ nặng của NTKNTN

**Bảng 3.3. Mức độ nặng của NTKNTN**

Chỉ số AHI	Số lượng	Tỉ lệ (%)
Bình thường (AHI < 5)	15	21,4
Nhẹ (5 ≤ AHI < 15)	24	34,3
Vừa (15 ≤ AHI ≤ 30)	14	20,0
Nặng (AHI > 30)	17	24,3
<b>Tổng số</b>	<b>70</b>	<b>100</b>

**Nhận xét:** 78,6% người bệnh có ngưng thở ở các mức độ khác nhau

### 3.3. Mối liên quan giữa một số đặc điểm lâm sàng và hội chứng ngưng thở tắc nghẽn khi ngủ

- So sánh tỷ lệ mắc HCNTTKN và giới tính, tuổi, BMI

**Bảng 3.4. So sánh tỉ lệ mắc của HCNTTKN và giới tính, tuổi, BMI**

	Mắc	Không mắc	Tổng	P*
<b>Tuổi</b>				
< 40 tuổi	9(69,2%)	4(30,8%)	13(100%)	0,2
≥ 40 tuổi	46(80,7%)	11(19,3%)	57(100%)	
<b>Giới</b>				
Nam	39(83,0%)	8(17,0%)	47(100%)	0,4
Nữ	16(69,6%)	7(30,4%)	23(100%)	
<b>Chỉ số khối cơ thể (BMI)</b>				
Gầy, Bình thường	25(78,1%)	7(21,9%)	32(100%)	0,9
Thừa cân, Béo phì	30(78,9%)	8(21,1%)	38(100%)	

\*Kiểm định  $\chi^2$

**Nhận xét:** tỷ lệ mắc HCNTKN ở nam giới, ≥ 40 tuổi, thừa cân-béo phì cao hơn, tuy nhiên sự khác biệt không có ý nghĩa thống kê.

- So sánh mức độ mắc HCNTTKN và giới tính, tuổi, BMI

**Bảng 3.5. So sánh mức độ mắc HCNTTKN và giới tính, tuổi, BMI**

Mức độ HCNTTKN	Nhẹ	Trung bình-Nặng	Tổng	P*
<b>Tuổi</b>				
< 40 tuổi	5(55,6%)	4(44,4%)	9(100%)	0,2
≥ 40 tuổi	19(41,3%)	27(58,7%)	46(100%)	
<b>Giới</b>				
Nam	15(38,5%)	24(61,5%)	39(100%)	0,1
Nữ	9(56,3%)	7(43,8%)	16(100%)	
<b>Chỉ số khối cơ thể (BMI)</b>				
Gầy, Bình thường	15(60,0%)	10(40,0%)	25(100%)	0,01
Thừa cân, Béo phì	9(30,0%)	21(70,0%)	30(100%)	

**Nhận xét:** Tỉ lệ mắc HCNTTKN mức độ trung bình-nặng ở độ tuổi ≥40 và giới tính nam cao hơn, tuy nhiên sự khác biệt không có ý nghĩa thống kê. Tỉ lệ mắc HCNTTKN mức độ trung bình-nặng ở nhóm thừa cân-béo phì cao hơn và

khác biệt có ý nghĩa thống kê.

**- So sánh chỉ số AHI trung bình giữa các nhóm**

**Bảng 3.6. So sánh chỉ số AHI trung bình và giới, tuổi và chỉ số khối cơ thể**

	Chỉ số AHI trung bình (X±SD)	P **
<b>Giới</b>		
Nam	21,3 ± 18,9	0,1
Nữ	14,3 ± 16,1	
<b>Tuổi</b>		
≥ 40 tuổi	19,1 ± 17,8	0,9
< 40 tuổi	18,1 ± 20,9	
<b>Chỉ số khối cơ thể</b>		
Gầy, Bình thường	15,7 ± 16,9	0,2
Thừa cân, Béo phì	21,7 ± 19,0	

\*\* Kiểm định T-test hai chiều không ghép cặp

**Nhận xét:** Chỉ số AHI trung bình ở nam giới và có thừa cân-béo phì cao hơn, tuy nhiên, sự khác biệt không có ý nghĩa thống kê.

#### IV. BÀN LUẬN

**Mức độ ngưng thở giảm thở và giới tính.** Trong nghiên cứu của chúng tôi, tỉ lệ bệnh nhân nam cao gấp đôi bệnh nhân nữ (67% nam và 33% nữ). Chỉ số ngưng thở giảm thở (AHI) trung bình và tỷ lệ mắc ngưng thở khi ngủ từ mức độ trung bình trở lên ở nam giới cao hơn nữ giới tuy nhiên sự khác biệt chưa có ý nghĩa thống kê có thể do cỡ mẫu của chúng tôi còn nhỏ. Giải thích về sự khác biệt về tỷ lệ mắc bệnh giữa nam và nữ, một số tác giả cho rằng nam giới có chỉ số khối cơ thể cao hơn nữ, nam giới cũng có xu hướng lắng đọng chất béo ở vùng hầu họng cao hơn nữ<sup>7</sup>.

**Mức độ ngưng thở giảm thở và tuổi.** Theo các nghiên cứu ở Việt Nam cũng như trên thế giới tỷ lệ mắc hội chứng ngưng thở khi ngủ do tắc nghẽn tăng dần theo tuổi. Cơ chế giải thích điều này bao gồm sự giảm trương lực cơ do lão hóa, lắng đọng chất béo tăng lên trong khu vực hầu họng. Chính vì vậy, tuổi cao là một trong các yếu tố nguy cơ của hội chứng ngưng thở khi ngủ do tắc nghẽn<sup>7</sup>. Trong nghiên cứu của chúng tôi tỷ lệ mắc bệnh ở nhóm tuổi trên 40 là 80,7% cao hơn so với nhóm tuổi dưới 40 là 69,2%, tuy nhiên sự khác biệt chưa có ý nghĩa thống kê có thể do cỡ mẫu của chúng tôi còn nhỏ.

**Mức độ ngưng thở giảm thở và chỉ số khối cơ thể.** Béo phì là yếu tố nguy cơ chính của hội chứng ngưng thở khi ngủ do tắc nghẽn, đặc biệt là béo ở phần trên cơ thể. Béo phì làm tăng mức độ nặng của bệnh do sự lắng đọng mỡ ở vùng quanh đường hô hấp trên, mất thăng bằng trong kiểm soát thần kinh cơ dẫn tới làm

hẹp đường thở<sup>7</sup>. Theo Young và cộng sự có mối liên quan mật thiết giữa hội chứng ngưng thở tắc nghẽn khi ngủ mức độ trung bình và nặng với chỉ số khối cơ thể, có 58% bệnh nhân có AHI>15 lần/giờ có chỉ số khối cơ thể lớn hơn 25kg/m<sup>2</sup><sup>8</sup>.

Trong nghiên cứu của chúng tôi, nhóm bệnh nhân thừa cân, béo phì có chỉ số AHI trung bình (21,7) cao hơn nhóm bệnh nhân thiếu cân, bình thường (15,7). Tỉ lệ bệnh nhân có HCNTTNKN trung bình trở lên ở nhóm thừa cân, béo phì lớn hơn ở nhóm thiếu cân, bình thường (40% so với 70%) sự khác biệt có ý nghĩa thống kê, p=0,01.

#### V. KẾT LUẬN

- Đặc điểm của các đối tượng nghiên cứu: Tỉ lệ bệnh nhân nam, từ 40 tuổi trở lên, có thừa cân-béo phì tham gia nghiên cứu cao hơn bệnh nhân nữ, dưới 40 tuổi, thể trạng gầy-bình thường.

- Kết quả đa ký hô hấp: Có 55 bệnh nhân mắc HCNTKHNTN chiếm 78,6%.

- Mối liên quan giữa một số đặc điểm lâm sàng và kết quả đa ký hô hấp: Tỉ lệ bệnh nhân có HCNTTNKN trung bình trở lên ở nhóm thừa cân, béo phì lớn hơn ở nhóm thiếu cân, bình thường (40% so với 70%) sự khác biệt có ý nghĩa thống kê, p=0,01.

#### VI. LỜI CẢM ƠN

Chúng tôi xin chân thành cảm ơn Ban Giám Đốc Bệnh viện Phổi Trung Ương, Khoa Y học Giấc ngủ và Bệnh lý Hô hấp; Trung tâm Điều trị theo yêu cầu, Phòng Kế hoạch tổng hợp, và các cán bộ, bệnh nhân Bệnh viện Phổi Trung Ương đã giúp đỡ và tạo điều kiện cho chúng tôi thực hiện đề tài nghiên cứu này

#### TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Dempsey, J. A., Veasey, S. C., Morgan, B. J. & O'Donnell, C. P.** Pathophysiology of Sleep Apnea. *Physiological Reviews* 90, 47-112 (2010). <https://doi.org/10.1152/physrev.00043.2008>
2. **Young T, P. P., Barnet JH, et al.** Increased prevalence of sleep-disordered breathing in adults. *American Journal of Epidemiology* 177, 1006-1014 (2013).
3. **Palta M, Y. T., Dempsey J, et al.** Burden of sleep apnea: rationale, design, and major findings of the Wisconsin Sleep Cohort study. *Wisconsin Medical Journal* 108, 246-249 (2009).
4. **CF, G.** Sleep apnea, alertness, and motor vehicle crashes. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine* 176, 954-956 (2007).
5. **Medicine, A. A. o. S.** International classification of sleep disorders—third edition (ICSD-3). AASM Resour Libr 281, 2313 (2014).
6. **Sleep-related breathing disorders in adults: recommendations for syndrome definition and measurement techniques in clinical**

**research.** The Report of an American Academy of Sleep Medicine Task Force. *Sleep* 22, 667-689 (1999).

7. **Young, T., et al.** The occurrence of sleep-disordered breathing among middle-aged adults.

*N Engl J Med* 328, 1230-1235 (1993).

8. **Young T1, P. P., Taheri S.** Excess weight and sleep-disordered breathing. *J Appl Physiol* 99, 1592-1594 (2005).

## TAM BỘI THỂ ĐƯỢC CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH TỪ DỊCH ỒI TẠI BỆNH VIỆN PHỤ SẢN HÀ NỘI: BÁO CÁO LOẠT CA BỆNH

Mai Trọng Hưng<sup>1</sup>, Phạm Thế Vương<sup>1</sup>, Đinh Thúy Linh<sup>1</sup>

### TÓM TẮT

Thể tam bội là một bất thường về số lượng nhiễm sắc thể, được đặc trưng bởi phôi thai có 69 nhiễm sắc thể (3n) thay vì 46 nhiễm sắc thể như bình thường (2n). Thai tam bội hiếm khi tồn tại được đến 3 tháng giữa thai kỳ với nhiều dị tật kèm theo. **Mục tiêu:** mô tả kết quả chẩn đoán trước sinh các thai tam bội thể tại bệnh viện Phụ sản Hà Nội. **Đối tượng, phương pháp nghiên cứu:** Từ 2016 đến 2022, có 7 trường hợp thai tam bội trong tổng số 405 trường hợp thai bất thường nhiễm sắc thể. Các biến số nghiên cứu gồm tuổi, tuần thai chọc ối, kết quả sàng lọc trước sinh, kết quả siêu âm thai và kết quả xét nghiệm di truyền. **Kết quả:** Tất cả 7 trường hợp tam bội đều được chẩn đoán bằng xét nghiệm karyotype, bao gồm 5 trường hợp 69,XXX và 2 trường hợp 69,XXY. 6/7 trường hợp có bất thường trên siêu âm như thai chậm tăng trưởng trong tử cung, dị tật tim, phát triển cơ thể bất tương xứng... 3 trường hợp nguy cơ thấp với sàng lọc NIPT, 1 trường hợp NCC triplettest, 3 trường hợp không làm sàng lọc. Các phương pháp chẩn đoán trước sinh khác như array CGH, CNV, prenatal BoBs không chẩn đoán được thể tam bội 69,XXX nhưng có thể nghi ngờ với thể 69,XXY. **Từ khóa:** tam bội, bất thường siêu âm, nhiễm sắc thể

### SUMMARY

#### PRENATAL DIAGNOSIS OF TRIPLOIDY: A CASE SERIES

Triploidy is a chromosomal abnormality that occurs when an embryo has 69 chromosomes instead of the usual 46. Cases that rarely develop up to the second trimester with ultrasound abnormalities. **Objective:** describe the results of a prenatal diagnosis of triploidy. **Subject-Methodology:** From 2016 to 2022, we reviewed 7 cases of prenatal diagnosis of triploidy among 405 cases with chromosomal abnormalities at our center. Data were collected from medical records, including the method of diagnosis, genetic testing results and screening test results. **Result:** Karyotype of 7 triploidy cases include 5 cases of XXX and 2 cases of XXY. 6/7 cases had

abnormal ultrasound findings, such as a congenital heart defect, intrauterine growth restriction, discrepancy of body part... 3 cases had low-risk NIPT, 1 case had a high-risk triple test, and 3 cases did not have any screening tests. The others prenatal diagnosis method, such as array CGH, CNV, Bobs were not detect 69,XXX, but detectable 69,XXY.

**Keywords:** triploidy, ultrasound abnormality, karyotyping.

### I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Thể tam bội là một bất thường về số lượng nhiễm sắc thể gây chết, được đặc trưng bởi trong tế bào chứa 3 lần số đơn bội n nhiễm sắc thể. Thể tam bội ước tính xảy ra ở 1- 3% số lần thụ thai và chiếm khoảng 10% các trường hợp bất thường NST gây sẩy thai, thai lưu trong ba tháng đầu thai kỳ [1]. Một số rất ít thai tam bội tồn tại đến quý 2 thai kỳ, ước tính tỷ lệ thai tam bội là 1: 3.500 trường hợp mang thai ở tuần thứ 12, 1:30.000 ở tuần thứ 16 và 1:250.000 ở tuần thứ 20 của thai kỳ với nhiều dị tật kèm theo [2].

Trong tam bội thể có ba kiểu karyotype khác nhau: 69,XXX; 69,XXY; và 69,YYY, trong đó dạng 69,XXX; 69,XXY là phổ biến hơn 69,YYY. Có ba cơ chế khác nhau có thể tạo ra thể tam bội: một bộ nhiễm sắc thể đơn bội thừa (extra haploid chromosome set) có nguồn gốc từ bố (diandric) theo 2 cơ chế hoặc mẹ (digynic) có 1 cơ chế. Phần lớn các thể tam bội nguồn gốc từ bố(diandric) là kết quả của sự thụ tinh đồng thời bởi hai tinh trùng. Một cơ chế khác của diandric phát sinh từ quá trình thụ tinh bình thường của trứng bởi một tinh trùng lưỡng bội 2n, kết quả của sự không phân li hoàn toàn trong quá trình sinh tinh. Thể tam bội có nguồn gốc từ mẹ (digynic) là kết quả của sự thụ tinh của tế bào trứng sơ cấp hoặc từ sự thụ tinh của tế bào trứng lưỡng bội là sản phẩm của sự không phân chia trong quá trình giảm phân I, giảm phân II hoặc duy trì thể cực. 69,XXX hoặc 69,XXY có thể là diandric hoặc digynic nhưng 69,YYY thì chỉ có thể là diandric [3].

Tam bội thể là nguyên nhân gây ra nhiều dị tật bẩm sinh nghiêm trọng, các vấn đề về nhau

<sup>1</sup>Bệnh viện Phụ sản Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Đinh Thúy Linh

Email: drdinhlinhobgyn@gmail.com

Ngày nhận bài: 17.9.2024

Ngày phản biện khoa học: 24.10.2024

Ngày duyệt bài: 26.11.2024