

phẫu và tỉ lệ dao động từ 37,5% đến 65,5%. Dầu silicone được sử dụng trong phẫu thuật bong võng mạc có tác dụng duy trì sự đóng kín của vết rách võng mạc cho đến khi việc tạo sẹo đóng kín lỗ rách võng mạc bằng phương pháp laser quang đông hay áp lạnh võng mạc đạt hiệu quả tối đa. Biến chứng nhũ tương hóa dầu silicone sẽ làm mất tác dụng độn nội nhãn làm giảm hiệu quả trong việc áp lại võng mạc bong và gây tình trạng bong võng mạc tái phát. Với thời gian trung bình nhũ tương hóa dầu của chúng tôi là 4,7 tháng và không ghi nhận trường hợp bong võng mạc tái phát. Qua đó có thể cân nhắc lấy dầu silicone nội nhãn cần được chỉ định sớm khi võng mạc được đánh giá là áp ổn định qua các lần theo dõi hậu phẫu. Như các y văn cũng đã ghi nhận thời gian lấy dầu thông thường là ở mốc 3 tháng đến 6 tháng sau phẫu thuật cắt dịch kính bơm dầu silicone điều trị bong võng mạc.⁸ Sau 6 tháng nghiên cứu, trong 32 mắt còn thủy tinh thể trước phẫu thuật chúng tôi ghi nhận có 29 mắt tiến triển đục thủy tinh thể trên lâm sàng chiếm tỉ lệ 90,6%. Qua đó, có thể thấy đục thủy tinh thể là một biến chứng phổ biến gây ra do dầu silicone lưu nội nhãn.

V. KẾT LUẬN

Tóm lại, nghiên cứu phẫu thuật cắt dịch kính bơm dầu silicone 1000 centistokes nội nhãn có làm cải thiện thị lực sau điều trị. Tuy nhiên các biến chứng liên quan việc lưu dầu silicone nội nhãn có thể xảy ra trong thời gian hậu phẫu bao gồm: tăng nhãn áp, dầu silicone nhũ tương hóa, đục thủy tinh thể. Qua đó, việc đánh giá sau phẫu thuật cần được lưu ý để có thể điều trị kịp thời và hiệu quả cho bệnh nhân.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Ge JY, Teo ZL, Chee ML, et al.** International incidence and temporal trends for rhegmatogenous retinal detachment: A systematic review and meta-analysis. *Survey of Ophthalmology*. 2024/05/01/ 2024;69(3):330-336.
2. **Valentín-Bravo FJ, García-Onrubia L, Andrés-Iglesias C, et al.** Complications associated with the use of silicone oil in vitreoretinal surgery: A systemic review and meta-analysis. *Acta ophthalmologica*. Jun 2022;100(4):e864-e880. doi:10.1111/aos.15055
3. **Blindness WHOPfPo, Deafness.** Consultation on development of standards for characterization of vision loss and visual functioning : Geneva, 4-5 September 2003. Geneva: World Health Organization; 2003.
4. **Ferrara M, Al-Zubaidy M, Song A, et al.** The effect of age on phenotype of primary rhegmatogenous retinal detachment. *Eye (London, England)*. Apr 2023;37(6):1114-1122. doi:10.1038/s41433-022-02061-y
5. **Mitry D, Fleck BW, Wright AF, Campbell H, Charteris DG.** Pathogenesis of rhegmatogenous retinal detachment: predisposing anatomy and cell biology. *Retina (Philadelphia, Pa)*. Nov-Dec 2010; 30(10): 1561-72. doi:10.1097/IAE.0b013e3181f669e6
6. **Toklu Y, Cakmak HB, Ergun SB, Yorgun MA, Simsek S.** Time course of silicone oil emulsification. *Retina (Philadelphia, Pa)*. Nov-Dec 2012; 32(10): 2039-44. doi:10.1097/IAE.0b013e3182561f98
7. **Ratanapakorn T, Thongmee W, Meethongkam K, et al.** Emulsification of Different Viscosity Silicone Oil in Complicated Retinal Detachment Surgery: A Randomized Double-Blinded Clinical Trial. *Clinical ophthalmology (Auckland, NZ)*. 2020;14:359-367. doi:10.2147/opth.S242804
8. **Miller JB, Papakostas TD, Vavvas DG.** Complications of emulsified silicone oil after retinal detachment repair. *Seminars in ophthalmology*. Sep-Nov 2014;29(5-6):312-8. doi: 10.3109/08820538.2014.962181.

ĐÁNH GIÁ HIỆU QUẢ CỦA PHẪU THUẬT GHÉP DA MỎNG TRONG ĐIỀU TRỊ MẮT DA CƠ QUAN SINH DỤC NAM

Mai Bá Tiến Dũng*, Lê Vũ Tân*, Đinh Quang Bình*

TÓM TẮT

Đặt vấn đề và mục tiêu: Vết thương mắt da cơ quan sinh dục là một cấp cứu hiếm gặp, gây ra do nhiều nguyên nhân. Mục tiêu của nghiên cứu này nhằm đánh giá hiệu quả của phẫu thuật ghép da

mỏng trong điều trị mắt da cơ quan sinh dục nam tại khoa Nam Học bệnh viện Bình Dân. **Đôi tượng và phương pháp nghiên cứu:** Mô tả các trường hợp bệnh tại bệnh viện Bình Dân trong thời gian từ 01/2018 đến 12/2023. Chúng tôi đánh giá các đặc điểm về yếu tố dịch tễ, chẩn đoán và điều trị phẫu thuật của các trường hợp ghép da mỏng tại khoa Nam Học trong thời gian nghiên cứu. **Kết quả:** Có 45 trường hợp mắt da cơ quan sinh dục với các nguyên nhân được ghi nhận như sau: tai nạn lao động do máy sục khí nuôi tôm (21 trường hợp), sau tiêm silicon (paraffinoma: 15 trường hợp), sau hoại tử Fournier (6 trường hợp), dương vật đứt rời hoàn toàn sau nổi (1

*Bệnh viện Bình Dân TP HCM

Chịu trách nhiệm chính: Mai Bá Tiến Dũng

Email: maibatiendung@yahoo.com

Ngày nhận bài: 5.12.2024

Ngày phản biện khoa học: 16.01.2025

Ngày duyệt bài: 12.2.2025

trường hợp), bỏng da do hoá chất (1 trường hợp) và sau phẫu thuật cắt da qui đầu tại phòng khám tư (1 trường hợp). Tất cả các trường hợp đều được phẫu thuật ghép da mỏng che phủ khiếm khuyết. Các trường hợp duy trì chức năng cương, tự tiểu tốt và hài lòng về thẩm mỹ của vùng da ghép. **Kết luận:** Chúng tôi cho thấy chỉ định đa dạng của phẫu thuật ghép da mỏng trong điều trị mất da cơ quan sinh dục nam và thành công về chức năng cũng như thẩm mỹ. Phẫu thuật này nên được ưu tiên chọn lựa trong các trường hợp khiếm khuyết da cơ quan sinh dục.

Từ khóa: Ghép da mỏng, Fournier, Paraffinoma

SUMMARY

EVALUATING THE EFFICACY OF SPLIT – THICKNESS SKIN GRAFTING SURGERY FOR MALE GENITAL RECONSTRUCTION

Introduction and objective: Genital skin lost is a rare urological trauma, it is caused by many reasons. The main objective of this study is to evaluate the efficacy of split – thickness skin grafting surgery for male genital reconstruction. **Patients and methods:** This is a case series at Binh Dan hospital from 01/2018 to 12/2023. We described the characteristics of etiology, diagnosis and its surgical treatment. **Results:** 45 patients were admitted in our study with different causes: working accident due to shrimp air blower (21 cases), post injecting silicone (paraffinoma: 15 cases), post Fournier's gangrene (6 cases), post reconnecting an amputation penile (1 case) and burn of the genital organ due to chemical (1 case), post circumcision at a private clinic (1 case). All cases were grafted with split – thickness skin. Post operation, they maintained or improved erection, normal voiding and had good cosmetic outcome. **Conclusion:** We show the wide variety of indications for split thickness skin grafting use, the ease of the technique, and its successful outcomes. This procedure should be offered to patients as a first-line treatment. **Key words:** Split thickness skin graft, Fournier, Paraffinoma

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Vết thương mất da cơ quan sinh dục là một cấp cứu hiếm gặp, gây ra bởi nhiều nguyên nhân[1],[9],[11]. Một số bệnh lý ảnh hưởng đến cơ quan sinh dục nam dẫn đến mất da, biến dạng và mất chức năng. Các bệnh lý này bao gồm các tổn thương mô nghiêm trọng do nhiễm trùng (hoại tử Fournier) hoặc sau tai nạn lao động [09]. Thông thường, can thiệp phẫu thuật các trường hợp này đòi hỏi phải cắt bỏ vùng da sinh dục dẫn đến mất da lớn[1],[9],[11]. Các kỹ thuật khác nhau đã được mô tả bởi nhiều tác giả trên thế giới. Hiện nay phẫu thuật ghép da mỏng được khuyến cáo hàng đầu trong điều trị mất da cơ quan sinh dục.[2],[6],[7] Kỹ thuật này đơn giản nhưng hiệu quả, có khả năng che phủ vùng da khuyết và thẩm mỹ nơi da ghép[1],[9],[11].

Ollier thử nghiệm phẫu thuật ghép da mỏng năm 1872. Tanner là người đầu tiên mô tả ghép

da mỏng có tạo lưới để mở rộng ghép nối vào năm 1964. Davison cho thấy hiệu quả của ghép da mỏng trên vết thương mất da cơ quan sinh dục 1986 [9]. Tại Việt Nam vẫn chưa có nghiên cứu đánh giá về hiệu quả của ghép da mỏng che phủ khiếm khuyết da cơ quan sinh dục. Do vậy, trong nghiên cứu này, chúng tôi trình bày kinh nghiệm của mình trong phẫu thuật ghép da mỏng để tái tạo bộ phận sinh dục nam trong 05 năm. Mục tiêu của nghiên cứu này nhằm đánh giá hiệu quả của phẫu thuật ghép da mỏng trong điều trị mất da cơ quan sinh dục nam.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Đối tượng nghiên cứu: Bệnh nhân mất da cơ quan sinh dục điều trị tại khoa Nam Học bệnh viện Bình Dân từ 01/2018 đến 12/2023.

Tiêu chuẩn chọn bệnh: Tất cả những bệnh nhân chẩn đoán mất da cơ quan sinh dục và được điều trị ghép da mỏng tại khoa Nam Học bệnh viện Bình Dân trong thời gian nghiên cứu.

Tiêu chuẩn loại trừ: Người bệnh chống chỉ định phẫu thuật.

Người bệnh không đồng ý ghép da mỏng.

Những bệnh nhân không đồng ý tham gia nghiên cứu.

Thiết kế nghiên cứu: Mô tả các trường hợp bệnh tại bệnh viện Bình Dân trong thời gian từ 01/2018 đến 12/2023.

Cách thức thực hiện:

- Chuẩn bị: Chúng tôi điều trị kháng sinh đường tĩnh mạch phổ rộng cho bệnh nhân trước mổ. Bệnh nhân nằm ngửa, đã cạo lông bộ phận sinh dục, bụng dưới và cả hai đùi. Đối với các trường hợp vết thương còn nhiễm khuẩn chúng tôi phải cắt lọc và đợi đến khi mô hạt khá thì tiến hành phẫu thuật ghép da mỏng.

- Cách thức lấy da ghép: Tiến hành đo kích thước màng da cần lấy ở mặt trong đùi vừa với phần da khuyết ở cơ quan sinh dục.

Dầu bôi trơn thoa đều lên bề mặt da đùi chuẩn bị lấy da.

Tiến hành lấy mảnh da ghép bằng máy bào da và lưới dao Padgett ở độ dày 0,015 inch. Chúng ta có thể lấy da ghép từ một hoặc cả hai đùi tùy thuộc vào kích cỡ khiếm khuyết. Vị trí lấy da ghép ở đùi sau đó sẽ được băng bằng Urgotul.

- Tạo lưới da ghép và ghép da: Dùng dao tạo lưới trên mảnh da ghép nhằm tăng diện tích và độ thấm thấu qua da để nuôi dưỡng sau ghép.

Da ghép sau tạo lưới được dính vào dương vật hay bìu khiếm khuyết da bằng chỉ Monosil 5.0.

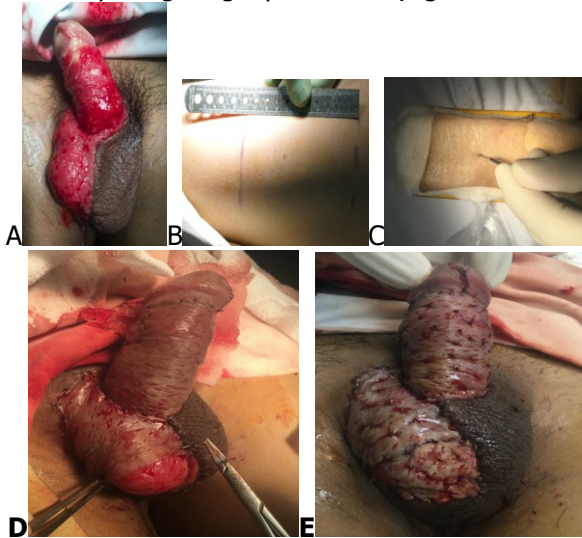
Bệnh nhân được đặt thông niệu đạo và vùng da ghép được băng chặt với gạc tẩm Betadine pha loãng.

• Hậu phẫu: 3 ngày đầu, bệnh nhân nghỉ ngơi trên giường và không thay băng, chỉ nhỏ nước muối sinh lý qua gạc quanh vết thương.

Kháng sinh phổ rộng được duy trì tiêm tĩnh mạch.

Ống thông niệu đạo thường được rút vào ngày thứ 7.

Theo dõi bệnh nhân chặt chẽ sau phẫu thuật thông qua các lần tái khám định kỳ, mỗi 2 tuần trong 6 tuần, sau đó là 3, 6, và 12 tháng. Khi tái khám chúng tôi hỏi bệnh nhân về độ cương cứng, hoạt động tình dục, sự hài lòng của họ về thẩm mỹ vùng da ghép và tình trạng đi tiểu.



Hình 1: (A) Trường hợp bóng da dương vật và bìu P do hoá chất, (B) Đo kích thước mảnh da ghép, (C) Tạo lưới mảnh da ghép, (D) Ghép da dương vật và bìu, (E) Kết quả sau ghép

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Trong thời gian nghiên cứu từ 01/2018 đến 12/2023 chúng tôi ghi nhận có 45 trường hợp phẫu thuật ghép da mỏng

Bảng 1: Lý do nhập viện và đặc điểm lâm sàng

Lý do nhập viện	Số ca
Mất da sinh dục do bị quấn vào máy sục khí nuôi tôm	21
Paraffinoma	15
Sau hoại tử Fournier	6
Hoại tử da dương vật sau tạo hình dương vật	01
Bóng da do hoá chất	01
Thiếu da sau cắt da qui đầu tại phòng khám tư	01
Tổng	45

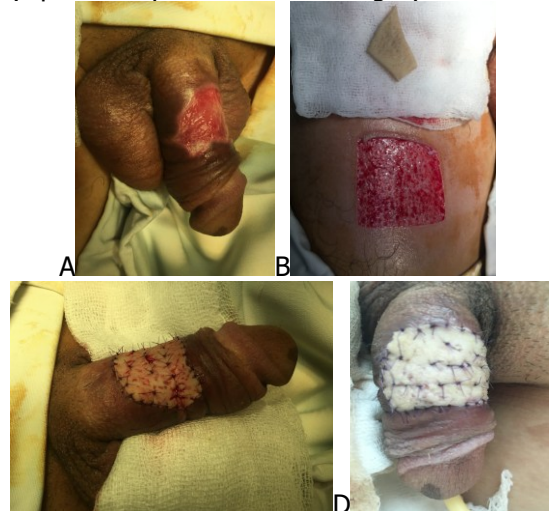
Bảng 1 tóm tắt lý do dẫn đến khiếm khuyết da ở bộ phận sinh dục của bệnh nhân:

Tai nạn lao động do máy sục khí nuôi tôm (21 trường hợp): Miền Tây Nam Bộ các bệnh nhân có thói quen mặc quần sọt và xuống vệ sinh máy và bị cuốn da cơ quan sinh dục vào trong các bộ phận lọc gió, các trường hợp này đa phần mất toàn bộ da bìu và dương vật, vết thương sạch.

Sau tiêm silicon (paraffinoma: 15 trường hợp): Miền Đông Nam bộ và các vùng biển tự tiêm silicone vào da dương vật và hoại tử da. Chúng tôi cắt lọc toàn bộ mô silicone thì 01, thì 2 tiến hành ghép da mỏng che phủ dương vật.

Sau hoại tử Fournier (6 trường hợp): thường vết thương nhiễm khuẩn và hoại tử cả vùng da sinh dục, dây dím rất nhiều, chúng tôi tiến hành cắt lọc sạch và ghép da mỏng khi bệnh nhân ổn định, vết thương lên mô hạt.

Dương vật đứt rời hoàn toàn sau nổi (1 trường hợp), bóng da do hoá chất (1 trường hợp) và sau phẫu thuật cắt da qui đầu tại phòng khám tư (1 trường hợp) được tiến hành ghép da một phần khuyết trên thân dương vật.



Hình 2: (A) Trường hợp thiếu da sau cắt da qui đầu, (B) Lấy mảnh da ghép, (C) Kết quả sau ghép da, (D) Hậu phẫu sau 1 tuần

Đánh giá kết quả khi phẫu thuật: Gần như tất cả các bệnh nhân có trên 90% diện tích ghép lành tốt. Kết quả có thể chấp nhận được về mặt thẩm mỹ, đi tiểu bình thường, không thay đổi hoặc cải thiện chức năng cương và tình dục.

Hai trường hợp thiếu ít da ghép vùng bìu sát với tầng sinh môn, hai trường hợp này theo dõi và da ghép tự liền sau 3 tháng hậu phẫu.

Vùng lấy da ghép ở đùi lành tốt, không để lại biến chứng vùng này

IV. BÀN LUẬN

Nguyên tắc chính của việc tái tạo bộ phận

sinh dục nam là loại bỏ tất cả các vùng da bị bệnh và phủ bởi vùng da lành [2],[9],[11]. Các mục tiêu tái thiết khác bao gồm tự tiểu đễ, chức năng cương dương cũng như chức năng tình dục bình thường và hài lòng về thẩm mỹ [1],[9],[11]. Ghép da mỏng có nhiều ưu điểm đạt được các yêu cầu trên và hiện là lựa chọn hàng đầu trong điều trị mất da cơ quan sinh dục [2],[6],[7].

Các trường hợp mất toàn bộ da dương vật và bìu do tai nạn máy sục khí nuôi tôm, ghi nhận có 21 trường hợp. Chúng tôi không thấy báo cáo của các tác giả khác trên thế giới. Có lẽ đây là tai nạn gây ra đặc thù của tình hình nông nghiệp ở nước ta mà ở các nước phát triển không có. Ghép da mỏng ở các trường hợp này đạt được yêu cầu che phủ một vùng da rộng lớn (dương vật và bìu). Ngoài ra hậu phẫu bệnh nhân tiểu thông, chức năng cương tốt và rất hài lòng về thẩm mỹ của vùng da ghép.

Ghi nhận 15 trường hợp paraffinoma do tiêm silicone vào dương vật chúng tôi cũng ghi nhận kết quả thành công tốt: da dương vật sau ghép mềm mại, bệnh nhân tự tiểu tốt và duy trì chức năng cương. Cũng giống như trong các báo cáo của tác giả Athanasios và Cavalcanti [3],[5], chúng tôi đã giải quyết được các biến chứng của silicone trên cơ quan sinh dục thông qua việc cắt bỏ lớp da hoại tử, lấy các mô silicone và thay thế hiệu quả bằng ghép da mỏng.

Trong các trường hợp này việc cắt lọc hết toàn bộ vùng da có silicone rất quan trọng quyết định kết quả phẫu thuật ghép da về sau. Các trường hợp của chúng tôi đều cắt bỏ hoàn toàn vùng da dương vật có silicone. Có trường hợp mô silicone lan cả xuống vùng bìu và gốc dương vật. Việc lấy sạch các phần mô có chứa silicone cũng được các tác giả trên thế giới đồng thuận, tạo thuận lợi cho việc ghép da thành công [3],[5].

Sau hoại tử Fournier, chúng tôi có 06 trường hợp được ghép da và theo dõi sau 6 tháng. Các trường hợp này chúng tôi tiến hành ghép da mỏng che phủ thì 2. Ở lần đầu tiên chúng tôi tập trung điều trị sạch nhiễm khuẩn và cắt lọc vết thương để chuẩn bị vùng da ghép thật tốt.

Chen và cộng sự báo cáo việc sử dụng ghép da mỏng trong trường hợp có một diện tích bề mặt lớn của sự mất mô trong sự hoại tử của Fournier [1]. Tác giả Amjad và cộng sự cũng báo cáo thành công 24 trường hợp thành công sau ghép da mỏng trên bệnh nhân hoại tử Fournier [2]. Các tác giả cũng đưa ra nhận định điều quan trọng trong xử trí các trường hợp này là nhiễm khuẩn phải được điều trị triệt để. Vùng

da khiếm khuyết nên được cắt lọc trước ghép nhằm tạo nguồn máu nuôi thuận lợi cho tổ chức da ghép.

Trường hợp ghép da trên bệnh nhân hoại tử da sau nổi dương vật đứt rời chúng tôi không ghi nhận trong báo cáo của các tác giả trên thế giới. Trường hợp này sau ghép vết thương lành tốt, bệnh nhân hài lòng về thẩm mỹ vùng da ghép.

Trường hợp bỏng da (hình 1) chúng tôi tiến hành ghép da và kết quả vùng da ghép lành tốt, tính thẩm mỹ cao. Bỏng da là một nguyên nhân rất hay gặp đưa đến thiếu da trên cơ thể. Cơ quan sinh dục kín và được che phủ bởi các bộ phận cơ thể nhưng vẫn có thể bị bỏng và đưa đến thiếu da. Điều này đã được ghi nhận bởi nhiều tác giả trên thế giới. Phẫu thuật ghép da mỏng là chỉ định hàng đầu trong điều trị mất da sau bỏng cơ quan sinh dục. Tác giả Amjad báo cáo thành công khi phẫu thuật ghép da mỏng ở 3 trường hợp mất da cơ quan sinh dục sau bỏng [2]. Việc cắt lọc da hoại tử và điều trị sạch nhiễm khuẩn góp phần quan trọng trong tiên lượng thành công của vùng da ghép.

Thiếu da dương vật sau cắt da qui đầu cũng được ghi nhận trong các tổng quan hệ thống về phẫu thuật ghép da. Trong nghiên cứu của chúng tôi, trường hợp thiếu da sau cắt da qui đầu tại phòng khám tư (hình 2) được ghép và xuất viện sau 1 tuần. Chúng tôi chưa ghi nhận tình trạng này trong các nghiên cứu của các tác giả trên thế giới.

Qua kinh nghiệm trên 45 trường hợp, chúng tôi ghi nhận phẫu thuật ghép da mỏng có vai trò và hiệu quả cao trên người bệnh mất da cơ quan sinh dục. Hiện nay chưa có quy trình và chỉ định cụ thể trên từng mặt bệnh ghép da mỏng theo hiểu biết của chúng tôi. Do vậy, đánh giá vùng da cần ghép chủ yếu dựa trên kinh nghiệm của phẫu thuật viên. Hy vọng trong tương lai sẽ có nhiều nghiên cứu và đồng thuận của các tác giả trên thế giới hơn về vai trò và hiệu quả của phẫu thuật ghép da mỏng trên chức năng tình dục và chất lượng cuộc sống của các bệnh nhân mất da cơ quan sinh dục.

V. KẾT LUẬN

Chúng tôi cho thấy chỉ định đa dạng của phẫu thuật ghép da mỏng trong điều trị mất da cơ quan sinh dục nam và thành công về chức năng cũng như thẩm mỹ. Phẫu thuật này nên được ưu tiên chọn lựa trong các trường hợp khiếm khuyết da cơ quan sinh dục.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

- Allen F.M., Thomas A.R. (2007), "Injuries of

- the External Genitalia", Campbell's urology, W.B. Saunders Company, 9th edi., chapter 83.
2. **Amjad A. (2015)**, "Utilities of Split-Thickness Skin Grafting for Male Genital Reconstruction", *Urology*, vol. 86: pp. 835 - 839
 3. **Athanasios E. (2017)**, "Minimal surgical management of penile paraffinoma after subcutaneous penile paraffin injection", *Arab Journal of Urology*
 4. **Benjamin I.C., Graham S., James D.B. (2012)**, "Anatomy of the Lower Urinary Tract and Male Genitalia - Penis", Campbell's urology, W.B. Saunders Company, 10th edi., chapter 2, pp. 86 - 89.
 5. **Cavalcanti A. (2006)**, "Surgical reconstruction after liquid silicone injection for penile augmentation", *Plastic Reconstruction Surgery*, vol. 117: pp. 1660 - 1661.
 6. **Eric Z. (2011)**, "Technique for Preservation of Penile Skin in Genital Reconstruction", *Journal of Urology*, vol.4
 7. **Hema J. Thakar (2013)**, "Skin Grafting of the Penis", *Urological Clinical North America*, vol. 40: pp. 439 - 448
 8. **Giulio G. (2013)**, "Penile reconstruction in the male", *Arab Journal of Urology*
 9. **McAninch J. (1989)**, "Management of genital skin loss", *Urological Clinic North America*, vol.16: pp.387 - 397.
 10. **Nguyễn Quang Quyền (2001)**, "Cơ quan sinh dục nam", *Bài giảng giải phẫu học*, NXB Y Học, tập 2, tr. 245 - 250.
 11. **Nguyễn Thành Như (2013)**, "Vết thương mất da dương vật bìu", *Nam khoa lâm sàng*, NXB Tổng Hợp, tr. 345 - 352.
 12. **Phạm Đăng Diệu (2003)**, "Cơ quan sinh dục nam", *Giải phẫu ngực - bụng*, NXB Y Học, tr. 388 - 398.

XÂY DỰNG QUY TRÌNH ASO PCR XÁC ĐỊNH ĐIỂM ĐA HÌNH ĐƠN R1628P TRÊN GEN LRRK2

Lê Gia Hoàng Linh¹, Mai Phương Thảo¹

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Bệnh Parkinson (PD) là một rối loạn thoái hóa thần kinh phổ biến, đặc trưng bởi các triệu chứng run, cứng cơ và giảm vận động, do mất dần các tế bào thần kinh tiết dopamine ở phần đặc chất đen của não bộ. Biến thể R1628P trên gen LRRK2 là một yếu tố nguy cơ đáng kể đối với PD ở các quần thể người châu Á, đặc biệt là người Trung Quốc và Thái Lan. Nghiên cứu về biến thể này giúp hiểu rõ hơn về cơ chế bệnh sinh của PD. **Mục tiêu:** Xây dựng và tối ưu hóa quy trình ASO-PCR để xác định biến thể R1628P trên gen LRRK2, đồng thời khảo sát tần suất của biến thể này ở đối tượng không mắc bệnh Parkinson. **Đối tượng – Phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu được thực hiện trên 200 mẫu DNA đã thu thập trước đó. Quy trình ASO-PCR sử dụng cặp mồi đặc hiệu cho các alen G và C của biến thể R1628P, với các thông số nhiệt độ tối ưu để tăng độ nhạy và độ đặc hiệu của kỹ thuật. **Kết quả:** Quy trình ASO-PCR cho thấy độ đặc hiệu cao khi phát hiện kiểu gen của các mẫu, với tần suất biến thể R1628P là 3,5%, trong đó có 7 mẫu mang kiểu gen G/C và 193 mẫu mang kiểu gen G/G. Kết quả xác định kiểu gen của phương pháp ASO-PCR trùng khớp với kết quả của phương pháp giải trình tự Sanger. **Kết luận:** Kỹ thuật ASO-PCR là công cụ hiệu quả để xác định biến thể R1628P, cung cấp một phương pháp có độ chính xác cao cho các nghiên cứu tần suất và nguy cơ di truyền liên

quan đến bệnh Parkinson.

Từ khóa: ASO-PCR, biến thể R1628P, gen LRRK2, bệnh Parkinson

SUMMARY

ESTABLISHING ASO PCR POTOCOL FOR IDENTIFYING R1628P VARIANT IN LRRK2 GENE

Background: Parkinson's disease (PD) is among most common neurodegenerative disorders characterized by distinctive motor symptoms of tremor, rigidity, and reduced movement, caused by the progressive loss of dopaminergic neurons in the substantia nigra. The R1628P variant in the LRRK2 gene is a significant risk factor for PD in Asian populations, particularly among Chinese and Thai individuals. Research on R1628P provides further insights into the pathogenesis of PD. **Objectives:** This study aimed to develop and optimize an ASO-PCR protocol for detecting the R1628P variant in the LRRK2 gene, and to investigate the frequency of this variant in population without Parkinson's disease. **Methods:** This study was performed using 200 pre-collected DNA samples at the Center for Molecular Biology - University of Medicine and Pharmacy, HCMC. The ASO-PCR process utilized allele-specific primers for G and C alleles of the R1628P variant, with optimized temperature parameters to enhance sensitivity and specificity. **Results:** The ASO-PCR protocol demonstrated high specificity in genotype detection, with a frequency of the R1628P variant of 3.5%, including 7 samples with G/C genotype and 193 samples with G/G genotype. The genotypes identified by ASO-PCR were consistent with those by Sanger sequencing. **Conclusion:** The ASO-PCR technique is an effective tool for detecting the R1628P variant,

¹Đại học Y Dược Thành Phố Hồ Chí Minh

Chịu trách nhiệm chính: Mai Phương Thảo

Email: drmaithao@ump.edu.vn

Ngày nhận bài: 6.12.2024

Ngày phản biện khoa học: 17.01.2025

Ngày duyệt bài: 13.2.2025