

- Trường Đại học Y Hà Nội; 2012.
7. **Hà Thị Bích Vân.** Đánh giá hiệu quả của phác đồ lọc máu tích cực phối hợp với ethanol đường uống trong điều trị ngộ độc cấp methanol. Luận án Tiến sĩ y học. Trường Đại học Y Hà Nội; 2021.
8. **Goldfarb DS, Ghannoum M.** Principles and techniques applied to enhance elimination. Goldfarb's Toxicologic Emergencies. 11th ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2019: 90-110.
9. **Roberts DM, Yates C, Megarbane B, et al.**

- Recommendations for the role of extracorporeal treatments in the management of acute methanol poisoning: a systematic review and consensus statement. Crit Care Med. 2015;43(2):461-472.
10. **Calello DP, Liu KD, Wiegand TJ, et al.** Extracorporeal treatment for metformin poisoning: systematic review and recommendations from the extracorporeal treatments in poisoning workgroup. Crit Care Med. 2015;43(8):1716-1730.

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG VÀ CẬN LÂM SÀNG RỐI LOẠN CHUYỂN HÓA BẨM SINH ACID BÉO THỂ KHỞI PHÁT MUỘN

Nguyễn Ngọc Khánh¹, Lương Thị Hồng Hải¹, Vũ Chí Dũng¹

TÓM TẮT

Rối loạn chuyển hóa acid béo là những rối loạn chuyển hóa bẩm sinh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường gây ra bởi các biến thể của gen mã hóa cho protein hoặc enzyme tham gia vận chuyển hoặc chuyển hóa acid béo trong ty thể. Bệnh thường được chẩn đoán muộn dẫn đến tử vong hoặc để lại di chứng nặng nề. **Mục tiêu:** Mô tả đặc điểm cơn cấp ở trẻ mắc rối loạn chuyển hóa acid béo bẩm sinh thể khởi phát muộn tại Bệnh viện Nhi Trung ương. **Đối tượng:** 13 bệnh nhân được chẩn đoán và điều trị tại Bệnh viện Nhi Trung ương từ tháng 01/2017 đến tháng 09/2023. **Phương pháp:** Nghiên cứu mô tả. **Kết quả:** Đặc điểm lâm sàng cơn cấp: tuổi khởi phát sớm nhất 74 ngày tuổi, muộn nhất là 160 tháng, trung vị 27,8 tháng. Triệu chứng lâm sàng: gan to (92,3%), ăn kém (84,6%), li bì (76,9%), suy hô hấp (69,2%). Triệu chứng cận lâm sàng: tăng lactat máu (100%), tăng GOT (100%), tăng GPT (84,6%), toan chuyển hóa máu (88,9%), hạ glucose máu (61,5%). **Kết luận:** Lâm sàng và cận lâm sàng bệnh nhân mắc rối loạn chuyển hóa acid béo bẩm sinh thể khởi phát muộn đa dạng và không đặc hiệu. Cần chú ý trong thực hành lâm sàng để tránh bỏ sót. **Từ khóa:** Rối loạn chuyển hóa acid béo, β -oxy hóa của ty thể

SUMMARY

CLINICAL AND LABORATORY CHARACTERISTICS OF LATE-ONSET CONGENITAL FATTY ACID METABOLISM DISORDERS

Fatty acid oxidation disorders (FAOD) are rare autosomal recessive metabolic conditions caused by genetic variants that affect the enzymes and proteins responsible for transporting and metabolizing fatty acids within the mitochondria. These conditions are often diagnosed late, leading to fatal outcomes or

severe complications. **Objective:** To describe the acute episode characteristics in children with late-onset congenital fatty acid metabolism disorders at the Vietnam National Children's Hospital. **Subjects:** 13 patients diagnosed and treated from January 2017 to September 2023. **Methods:** Descriptive study. **Results:** Clinical features of acute episodes included the earliest onset age of 74 days and the latest at 160 months, with a median age of 27.8 months. The main clinical symptoms were hepatomegaly (92.3%), poor feeding (84.6%), lethargy (76.9%), and respiratory distress (69.2%). Laboratory findings showed elevated blood lactate levels (100%), elevated GOT (100%), elevated GPT (84.6%), metabolic acidosis (88.9%), and hypoglycemia (61.5%). **Conclusion:** Clinical and laboratory features of late-onset congenital fatty acid metabolism disorders are diverse and non-specific. Awareness in clinical practice is essential to avoid missed diagnoses. **Keywords:** Fatty acid metabolism disorders, mitochondrial β -oxidation.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Rối loạn chuyển hóa acid béo là những rối loạn chuyển hóa bẩm sinh của quá trình trao đổi chất do gián đoạn quá trình β -oxy hóa của ty thể hoặc quá trình vận chuyển acid béo bằng con đường vận chuyển carnitine. Đây là nhóm bệnh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường do đột biến gây bệnh của các gen mã hóa các enzym chuyển hóa quá trình β -oxy hóa của ty thể. Tỷ lệ mắc cộng gộp của cả nhóm bệnh ước tính khoảng 1 trong 5.000 - 10.000 ca theo nghiên cứu của Marsden và cộng sự năm 2021.¹ Rối loạn chuyển hóa acid béo bẩm sinh dẫn đến thiếu hụt năng lượng và tạo các bệnh cảnh lâm sàng khác nhau: thể sơ sinh (triệu chứng khởi phát lứa tuổi sơ sinh) và thể khởi phát muộn (triệu chứng khởi phát ngoài tuổi sơ sinh). Đợt cấp mất bù là tình trạng diễn biến cấp tính của các bệnh rối loạn chuyển hóa bẩm sinh do mất cân bằng về chuyển hóa các chất dẫn đến đe dọa mạng sống của bệnh nhân. Tuy nhiên biểu hiện lâm sàng của đợt cấp mất bù rất đa dạng

¹Bệnh viện Nhi Trung ương

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Ngọc Khánh

Email: khanhnn@nch.gov.vn

Ngày nhận bài: 6.01.2025

Ngày phản biện khoa học: 12.2.2025

Ngày duyệt bài: 12.3.2025

và không đặc hiệu với các triệu chứng: li bì, bú kém, nôn, co giật hoặc tình trạng sốc nặng, đặc biệt với nhóm trẻ khởi phát muộn. Nếu trẻ không được điều trị kịp thời có thể tử vong hoặc để lại di chứng nặng nề. Tỷ lệ tử vong trong đợt cấp ở trẻ mắc bệnh trên 60%², đặc biệt tỷ lệ tử vong cao ở các nhóm rối loạn acid béo chuỗi dài và rối loạn chuyển hóa acid glutaric tip 2 (trên 50%).³ Tại Việt Nam, chưa có các nghiên cứu được công bố về đặc điểm lâm sàng của cơn cấp rối loạn chuyển hóa acid béo bẩm sinh ở trẻ khởi phát muộn. Vì vậy chúng tôi thực hiện nghiên cứu với mục tiêu: "*Đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng rối loạn chuyển hóa acid béo thể khởi phát muộn*".

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu. Bệnh nhân được chẩn đoán và điều trị cơn cấp rối loạn chuyển hóa acid béo bẩm sinh thể khởi phát muộn tại Bệnh viện Nhi Trung ương từ tháng 01 năm 2017 đến tháng 09 năm 2023.

2.1.1. Tiêu chuẩn lựa chọn. Bệnh nhân được chẩn đoán rối loạn chuyển hóa acid béo:

- **Lâm sàng:** Trẻ bú mẹ hoặc trẻ nhỏ có nhiều đợt nôn, li bì, hôn mê hoặc chậm phát triển tâm thần vận động, rối loạn trương lực cơ.
- **Cận lâm sàng:**
 - Medium chain acyl- CoA dehydrogenase deficiency (MCADD): Tăng C8, C10, C10:1
 - Very long chain acyl- CoA dehydrogenase deficiency (VLCADD): Tăng C12:1, C14:2, C14:1, C14, C16:1, C16
 - Long chain 3-hydroxy acyl- CoA dehydrogenase deficiency (LCHADD): Tăng C16:1-OH, C16-OH, C18:1-OH, C18-OH
 - Trifunctional protein deficiency (TFPD): Tăng C16:1-OH, C16-OH, C18:1-OH, C18-OH
 - Carnitine palmitoyltransferase type 1 deficiency (CPT1D): Tăng C0, tỷ lệ C0/(C16+C18)
 - Carnitine acylcarnitine translocase deficiency (CACTD): Tăng C16, C16:1, C18, C18:1
 - Carnitine palmitoyltransferase type 2 deficiency (CPT2D): Tăng C16, C16:1, C18, C18:1
 - Carnitine transporter deficiency (CTD): Tăng C0
 - Short chain acyl- CoA dehydrogenase deficiency (SCADD): Tăng C4
 - Multiple acyl- CoA dehydrogenase deficiency (MADD): Tăng C4, C5, C6, C8, C10:1, C12, C14, C14:1, C16, C16:1, C18, C18:1, C16-OH, C16:1-OH, C18-OH, C18:1-OH
 - 3- hydroxyacyl- CoA dehydrogenase deficiency (HADD): Tăng C4-OH
 - Và/ hoặc có đột biến gen: SLC25A20, SLC22A5, CPT2, CPT1A, ACADM, ACADVL, ACADS,

HADHA, HADHB, HADH, ETFA, ETFB, ETFDH

2.1.2. Tiêu chuẩn loại trừ. Những bệnh nhân không đầy đủ thông tin trong hồ sơ bệnh án. Bệnh nhân hoặc người nhà không đồng ý tham gia nghiên cứu.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

2.2.1. Thiết kế nghiên cứu. Nghiên cứu mô tả hàng loạt ca bệnh.

2.2.2. Cỡ mẫu. Phương pháp chọn mẫu thuận tiện, lấy toàn bộ bệnh nhân đủ tiêu chuẩn vào nghiên cứu.

2.2.3. Thời gian, địa điểm nghiên cứu. Nghiên cứu được tiến hành từ tháng 01 năm 2017 đến tháng 09 năm 2023 tại Trung tâm Nội tiết, Chuyển hóa, Di truyền và Liệu pháp phân tử, Bệnh viện Nhi Trung ương.

2.2.4. Chỉ số và biến số nghiên cứu. Tuổi, giới, tiền sử gia đình, thời gian xuất hiện các triệu chứng.

Lâm sàng cơn cấp: suy hô hấp, suy tuần hoàn, tri giác đánh giá theo mức độ hôn mê (thang điểm AVPU: A (Alert): Trẻ tỉnh; V (Voice): Đáp ứng kém với lời nói; P (Pain): Đáp ứng kém với đau; U (Unconscious): Không phản ứng khi kích thích đau, hôn mê); Trẻ có biểu hiện li bì khi tri giác ở mức độ VPU. Các dấu hiệu thần kinh: tăng/giảm trương lực cơ, biểu hiện hệ cơ-xương: đau mỏi cơ, yếu cơ, tiểu sầm.

Sinh hóa: Nồng độ Amoniac máu, khí máu, nồng độ glucose máu, nồng độ lactat máu, nồng độ glutamic oxaloacetic transaminase (GOT), glutamate-pyruvate transaminase (GPT), đông máu cơ bản, xét nghiệm phân tích Acylcarnitine bằng kỹ thuật Tandem Mass (MSMS), nghiệm tổng phân tích nước tiểu. Các xét nghiệm được lấy tại thời điểm bệnh nhân nhập viện lần đầu tiên khi có các biểu hiện cơn cấp tại bệnh viện Nhi Trung ương.

Đối với xét nghiệm NH₃, Lactat: máu bệnh nhân được lấy từ tĩnh mạch, cho vào khay đá chuyên dụng để bảo quản và chuyển ngay lên khoa Sinh hóa, làm xét nghiệm theo quy trình của khoa Sinh hóa bệnh viện Nhi Trung ương.

Định lượng acylcarnitin bằng kỹ thuật Tandem Mass: Mỗi bệnh nhân được lấy một giọt máu vào giấy thấm Guthrie, đảm bảo kín hết vòng tròn giấy thấm, để khô tự nhiên ở nhiệt độ phòng trong 4 giờ. Ghi đầy đủ tên tuổi bệnh nhân và các dấu hiệu lâm sàng và xét nghiệm vào các mẫu giấy in sẵn. Bệnh phẩm được đưa đến khoa Sinh hóa định lượng acylcarnitine bằng kỹ thuật Tandem Mass, phương pháp khối phổ đôi định lượng 1 số acylcarnitine và acid amin trong mẫu máu thấm khô trên hệ thống LC-MS/MS 8040 của Shimadzu.

Các xét nghiệm khác được thực hiện tại khoa Sinh Hóa, Bệnh viện Nhi Trung ương.

2.2.5. Xử lý số liệu: - Thu thập số liệu theo biểu mẫu, Số liệu thu được trong nghiên cứu được xử lý và phân tích theo phương pháp xác suất thống kê trong y sinh học.

- Phân tích số liệu bằng SPSS 22.0: Các biến định lượng được mô tả trung vị và tứ phân vị. Các biến định tính được mô tả bằng tần suất, phần trăm, bách phân vị.

2.2.6. Đạo đức nghiên cứu. Toàn bộ thông tin nghiên cứu được tra cứu từ hồ sơ bệnh án, các thông tin được bảo mật và không can thiệp vào quá trình điều trị bệnh nhân. Nghiên cứu được tiến hành đảm bảo đầy đủ các nguyên tắc về đạo đức nghiên cứu. Việc tiến hành nghiên cứu có sự xin phép và được đồng ý của Ban Giám đốc Bệnh viện Nhi trung ương, thông qua Hội đồng đạo đức của Bệnh viện Nhi trung ương theo quyết định số 2095/BVNTW- HĐĐĐ.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm chung nhóm nghiên cứu.

Trong nghiên cứu của chúng tôi, có tổng 13 bệnh nhân đến từ 13 gia đình đủ tiêu chuẩn lựa chọn và tham gia nghiên cứu.

Bảng 1. Đặc điểm chung

Biến số		n (%)
Giới (n=13)	Nam	7 (53,8)
	Nữ	6 (46,2)
Tiền sử gia đình (n=13)	Có trẻ chết khác bệnh cảnh	3 (23,1)
	Có anh chị em ruột mắc bệnh tương tự	0
	Không có tiền sử gia đình	10 (76,9)
Tuổi khởi phát cơn cấp (n=13) Trung vị (min-max)		27,8 tháng (74 ngày-160 tháng)
Tuổi chẩn đoán (n=13)		30,3 tháng

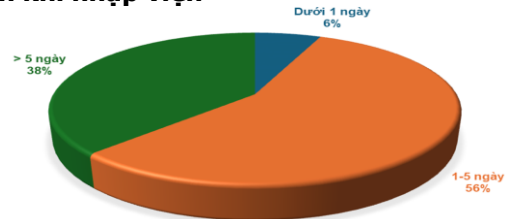
Bảng 3: Đặc điểm cận lâm sàng

Chỉ số cận lâm sàng		n (%)	Trung vị (Q1-Q3)
Tăng GOT (> 55 U/L)		13 (100)	334 (232,8 – 725,4)
Tăng GPT (> 40 U/L)		11 (84,6)	295,6 (168,4 – 331,8)
Glucose máu (mmol/l)	Tăng (>7 mmol/l khi đói hoặc ≥11,1 mmol/l ngẫu nhiên)	0 (0,0)	
	Giảm (< 2,7 mmol/l)	8 (61,5)	1,05 (0,6 – 1,56)
Tăng lactat ⁴ (mmol/l)	Tăng cao (> 6 mmol/l)	4 (30,8)	12,26 (8,09 – 21,27)
	Tăng vừa (2-6 mmol/l)	9 (69,2)	3,5 (2,4 – 4,5)
	Không tăng (≤ 2mmol/l)	0	
Toan chuyển hóa	Không toan (7,35 ≤ pH < 7,45)	1 (11,1)	7,44 (7,42 – 7,45)
	Toan nhẹ (7,25 ≤ pH < 7,35)	3 (30,0)	7,27 (7,25 – 7,3)
	Toan vừa (7,15 ≤ pH < 7,25)	3 (30,0)	7,16 (7,15 – 7,19)
	Toan nặng	2 (22,2)	6,81 (6,8 – 6,82)
Tăng ammoniac ⁵	Không tăng	8 (72,7)	75 (68 – 92)
	Tăng nhẹ (150 – 250 μmol/l)	3 (25,0)	177 (175 – 182)

Trung vị (min-max)	(3 tháng-161 tháng)
--------------------	---------------------

Nhận xét: Tỷ lệ số bệnh nhân nam/nữ tương đương 1/1, đa số các bệnh nhân là thành viên đầu tiên trong gia đình được chẩn đoán mới.

3.2. Thời gian từ khởi phát triệu chứng đến khi nhập viện



Biểu đồ 1: Thời gian từ khi khởi phát triệu chứng đến khi nhập viện Nhi Trung ương

Nhận xét: phần lớn bệnh nhân được nhập viện Nhi Trung ương sau 1-5 ngày kể từ khi khởi phát triệu chứng cơn cấp.

3.2. Đặc điểm lâm sàng

Bảng 2. Đặc điểm triệu chứng lâm sàng

Triệu chứng	Thẻ sơ sinh (n=13)	
	n	%
Bỏ bú, bú kém	11	84,6
Co giật	0	0,0
Tím tái	2	15,4
Li bì	10	76,9
Hôn mê	2	15,4
Ngừng tim	2	15,4
Suy hô hấp	9	69,2
Suy tuần hoàn	4	30,8
Gan to	12	92,3
Biểu hiện thần kinh, tâm thần	4	30,8
Biểu hiện cơ xương khớp	1	7,7

Nhận xét: Li bì, bú kém, bỏ bú, suy hô hấp và gan to là những triệu chứng thường gặp.

3.3. Đặc điểm cận lâm sàng

	Tăng vừa (251 – 500 $\mu\text{mol/l}$)	0	
	Tăng cao (501 – 1000 $\mu\text{mol/l}$)	0	
	Tăng rất cao (trên 1000 $\mu\text{mol/l}$)	0	

Nhận xét: Hạ glucose máu, tăng GOT, GPT, toan chuyển hoá, tăng lactat máu là các đặc điểm cận lâm sàng thường gặp.

IV. BÀN LUẬN

Trong quá trình nghiên cứu, chúng tôi thu thập được 13 bệnh nhân từ 13 gia đình được chẩn đoán rối loạn chuyển hóa acid béo bẩm sinh thể khởi phát muộn đủ tiêu chuẩn tham gia nghiên cứu. Vì đây là nhóm bệnh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường nên nên tỉ lệ mắc bệnh ở nam và nữ là tương đương nhau (nam/nữ: 1,17), đồng thời hôn nhân cận huyết thống làm tăng khả năng mắc bệnh của thế hệ sau.

Theo bảng 1, tuổi khởi phát cơn cấp sớm nhất là 75 ngày tuổi, muộn nhất là 160 tháng, trung vị là 27,82 tháng. Qua đó có thể thấy được cơn cấp rối loạn chuyển hóa acid béo bẩm sinh có thể xảy ra ở bất kỳ độ tuổi nào trong nhóm này. Đây là đặc điểm cần lưu ý để tránh trường hợp bỏ sót chẩn đoán ở trẻ lớn vì nghĩ rằng bệnh lý rối loạn chuyển hóa bẩm sinh chỉ khởi phát ở tuổi sơ sinh. Đa số các bệnh nhân trong nghiên cứu chúng tôi không có tiền sử gia đình có anh/chị đã được chẩn đoán xác định hoặc có biểu hiện tương tự bệnh nhân. Tuổi chẩn đoán sớm nhất là 3 tháng tuổi. Có sự khác biệt giữa tuổi khởi phát và tuổi chẩn đoán xác định do bệnh nhân vào viện có biểu hiện nặng như suy hô hấp, nhiễm khuẩn huyết, suy đa tạng hoặc đã điều trị tại tuyến dưới... cần thời gian để có kết quả xét nghiệm MSMS hoặc xét nghiệm gen để khẳng định chẩn đoán.

Trong nghiên cứu này, triệu chứng lâm sàng thường gặp nhất là gan to (92,3%), ăn kém (84,6%), li bì 76,9%, suy hô hấp (69,2%), suy tuần hoàn (30,8%). Trong đó 4/13 (30,8%) bệnh nhân có biểu hiện thần kinh là chậm phát triển tinh thần, 1 bệnh nhân đang được điều trị động kinh. Các cơn cấp của rối loạn chuyển hóa thường xảy ra sau các stress như sau tiêm vaccine, nhiễm trùng, sang chấn hoặc thiếu năng lượng. Khi trẻ bỏ bú/ kém ăn hoặc nôn thì cung cấp năng lượng bằng đường miệng cho trẻ giảm, cơ thể phải chuyển hóa các nguồn năng lượng dự trữ từ glycogen, protein ở cơ và gan, lipid từ mỡ. Khi cần huy động chất béo trở thành một nguồn năng lượng trong thời gian cơ thể giảm lượng ăn vào, nhịn ăn kéo dài hoặc nhu cầu năng lượng tăng lên trong đợt ốm, các acid béo được giải phóng khỏi quá trình lưu trữ trong mô mỡ và trải qua quá trình β - oxy hóa của ty thể.

Rối loạn chuyển hóa acid béo bẩm sinh dẫn đến thiếu hụt trong sản xuất năng lượng, làm giảm sản xuất các thể ceton, một nhiên liệu thay thế quan trọng cho não, tim, cơ, thận và các mô khác khi bị stress, hạ glucose máu... dẫn đến biểu hiện lâm sàng: hôn mê/li bì, co giật, giảm/tăng trương lực cơ, suy tuần hoàn và tình trạng sốc hoặc ngừng tim.⁶⁻⁹

Trong nghiên cứu của chúng tôi có 8/13 bệnh nhân (61,5%) có hạ glucose máu, trung vị 1,05 mmol/L, nhỏ nhất 0,6 mmol/L. Tỷ lệ này trong nghiên cứu của chúng tôi thấp hơn nghiên cứu của Baruteau và cộng sự năm 2013 là 75%.² Điều này có thể giải thích do bệnh nhân trước khi nhập viện tại Bệnh viện Nhi Trung ương được theo dõi, chẩn đoán và xử trí hạ glucose máu tại bệnh viện tuyến trước nên tỷ lệ ghi nhận được trong nghiên cứu của chúng tôi thấp hơn thực tế. Toan chuyển hóa máu vừa và nặng chiếm 52,2%. Tăng lactat gặp xuất hiện trong đợt cấp trên tất cả các bệnh nhân, tỷ lệ này cao hơn trong nghiên cứu của Baruteau và cộng sự năm 2013 là 57%.² Có thể do trẻ thường nhập viện muộn trong bệnh cảnh toàn thân nặng, nhiễm khuẩn huyết, sốc, suy đa tạng. Chỉ 3/13 trẻ ở thể khởi phát muộn có tăng nhẹ amoniac máu với giá trị trung vị 177 $\mu\text{mol/l}$. Kết quả trong nghiên cứu của chúng tôi tương đương với các nghiên cứu trên thế giới. Nghiên cứu của chúng tôi ghi nhận 100% bệnh nhân có tăng GOT và tăng GPT trên 11/13 (84,6 %) bệnh nhân. Điều này có thể được giải thích bởi tổn thương gan diễn ra từ từ dẫn đến tình trạng men gan ở mức cao khi được phát hiện ở trẻ khởi phát muộn.

V. KẾT LUẬN

Trong thời gian từ tháng 1/2017 đến tháng 9/2023 chúng tôi đã thống kê 13 bệnh nhân đến từ 13 gia đình khác nhau được chẩn đoán rối loạn chuyển hóa acid béo thể khởi phát muộn. Lâm sàng cơn cấp của bệnh nhân đặc trưng là tình trạng suy hô hấp, li bì, bỏ bú và gan to. Xét nghiệm đặc trưng như tăng lactat máu, tăng GOT, GPT, toan chuyển hóa máu và hạ glucose máu.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Marsden D, Bedrosian CL, Vockley J. Impact of newborn screening on the reported incidence and clinical outcomes associated with medium- and long-chain fatty acid oxidation disorders. *Genet Med Off J Am Coll Med Genet*. 2021; 23(5):816-829. doi:10.1038/s41436-020-01070-0
2. Baruteau J, Sachs P, Broué P, et al. Clinical and biological features at diagnosis in

- mitochondrial fatty acid beta-oxidation defects: a French pediatric study of 187 patients. *J Inherit Metab Dis.* 2013;36(5):795-803. doi:10.1007/s10545-012-9542-6
3. Yamada K, Osawa Y, Kobayashi H, et al. Clinical and molecular investigation of 37 Japanese patients with multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency: p.Y507D in ETFDH, a common Japanese variant, causes a mortal phenotype. *Mol Genet Metab Rep.* 2022;33:100940. doi:10.1016/j.ymgmr.2022.100940
 4. Gómez H, Mizock BA. Chapter 67 - Hyperlactatemia and Lactic Acidosis. In: Ronco C, Bellomo R, Kellum JA, Ricci Z, eds. *Critical Care Nephrology* (Third Edition). Elsevier; 2019:394-404.e3. doi:10.1016/B978-0-323-44942-7.00067-4
 5. Häberle J, Burlina A, Chakrapani A, et al. Suggested guidelines for the diagnosis and management of urea cycle disorders: First revision. *J Inherit Metab Dis.* 2019;42(6):1192-1230. doi:10.1002/jimd.12100
 6. Bleeker JC, Kok IL, Ferdinandusse S, et al. Impact of newborn screening for very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency on genetic, enzymatic, and clinical outcomes. *J Inherit Metab Dis.* 2019;42(3):414-423. doi:10.1002/jimd.12075
 7. Gosalakal JA, Kamoji V. Reye syndrome and reye-like syndrome. *Pediatr Neurol.* 2008;39(3):198-200. doi:10.1016/j.pediatrneurol.2008.06.003
 8. Marles SL, Casiro OG. Persistent neonatal hypoglycemia: Diagnosis and management. *Paediatr Child Health.* 1998;3(1):16-19. doi:10.1093/pch/3.1.16
 9. Gandhi K. Approach to hypoglycemia in infants and children. *Transl Pediatr.* 2017;6(4):408-420. doi:10.21037/tp.2017.10.05

HÌNH THÁI ĐƯỜNG KHỚP CHÂN BƯỚM HÀM TRÊN BỆNH NHÂN MẤT RĂNG TOÀN HÀM

Đậu Cao Lượng¹, Trần Cao Nhiệm¹,
Lê Đức Lánh², Phạm Thị Hương Loan¹

TÓM TẮT

Mục tiêu: Đánh giá đặc điểm hình thái đường khớp chân bướm hàm trên bệnh nhân người Việt mất răng toàn hàm bằng hình ảnh CBCT. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu cắt ngang mô tả trên 60 hình ảnh CBCT của bệnh nhân mất răng toàn hàm trên, được thu thập từ khoa Răng Hàm Mặt, Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh và Bệnh viện Đa khoa Vạn Hạnh. Các chỉ số được phân tích gồm chiều cao đường khớp chân bướm hàm, khoảng cách từ điểm thấp nhất của lồi củ đến đáy khe chân bướm khẩu cái và chiều rộng đường khớp chân bướm hàm ở ba mức thấp, trung bình, cao. **Kết quả:** Chiều cao trung bình của đường khớp chân bướm hàm là $13,56 \pm 2,44$ mm ở nam và $12,97 \pm 2,65$ mm ở nữ, không có sự khác biệt đáng kể giữa hai bên. Khoảng cách từ lồi củ đến đáy khe chân bướm khẩu cái là $18,44 \pm 2,73$ mm ở nam và $19,27 \pm 2,78$ mm ở nữ. Chiều rộng đường khớp chân bướm hàm giảm theo độ cao, lớn nhất ở mức thấp ($8,18 \pm 1,52$ mm ở nam, $7,18 \pm 1,46$ mm ở nữ) và nhỏ nhất ở mức cao ($5,68 \pm 1,38$ mm ở nam, $5,29 \pm 1,34$ mm ở nữ). **Kết luận:** Đường khớp chân bướm hàm có thể tích đủ lớn để đặt implant chân bướm. Đường khớp chân bướm hàm ở mức thấp có chiều rộng lớn hơn ở mức trung bình và cao. Cần khảo sát CBCT trên từng người bệnh để có chiến lược phẫu thuật phù hợp.

¹Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh

²Đại học Quốc tế Hồng Bàng

Chịu trách nhiệm chính: Đậu Cao Lượng

Email: luongdau@ump.edu.vn

Ngày nhận bài: 6.01.2025

Ngày phản biện khoa học: 12.2.2025

Ngày duyệt bài: 11.3.2025

SUMMARY

PTERYGOMAXILLARY SUTURE MORPHOLOGY IN EDENTULOUS MAXILLA PATIENTS

Objectives: To evaluate the morphological characteristics of the pterygomaxillary suture in edentulous Vietnamese patients using CBCT imaging. **Materials and methods:** A cross-sectional descriptive study was conducted on 60 CBCT scans of edentulous maxillary patients, collected from the Faculty of Odonto-Stomatology, University of Medicine and Pharmacy at Ho Chi Minh City, and Van Hanh General Hospital. The analyzed parameters included the height of the pterygomaxillary suture, the distance from the maxillary tuberosity to the base of the pterygopalatine fossa, and the suture width at three levels (low, middle, high). **Results:** The mean height of the pterygomaxillary suture was 13.56 ± 2.44 mm in males and 12.97 ± 2.65 mm in females, with no significant difference between sides. The distance from the maxillary tuberosity to the base of the pterygopalatine fossa was 18.44 ± 2.73 mm in males and 19.27 ± 2.78 mm in females. The width of the pterygomaxillary suture decreased with height, with the largest width at the low level (8.18 ± 1.52 mm in males, 7.18 ± 1.46 mm in females) and the smallest at the high level (5.68 ± 1.38 mm in males, 5.29 ± 1.34 mm in females). **Conclusion:** The pterygomaxillary suture provides sufficient volume for pterygoid implant placement. The suture at the low level is wider than at the middle and high levels. CBCT assessment should be conducted for each patient to determine an appropriate surgical strategy.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Implant chân bướm là giải pháp hiệu quả cho bệnh nhân mất răng toàn bộ hàm trên, đặc