

5. **Marrero, Jorge A MD1, Ahn, et al.** FACG3 on behalf of the Practice Parameters Committee of the American College of Gastroenterology. ACG Clinical Guideline: The Diagnosis and Management of Focal Liver Lesions. American Journal of Gastroenterology. 2014; 109(9): 1328-1347.
6. **Kim GE, Thunq SN, Tsui WM, et al.** Hepatic brus hemanqioma: underrecoagnized associated histologic features. Liver Int. 2006;26(3):334-338.
7. **Kubota T, Shimizu K, Sonovama T, et al.** Enlarged focal nodular hyperplasia of the liver under the influence of oral contraceptives. Hepatogastroenterology. 2001; 48(42):1736-1739.
8. **Nguyễn Mạnh Hùng, Nguyễn Khắc Đức.** Kết quả điều trị phẫu thuật bệnh u máu gan tại bệnh viện Hữu nghị Việt Đức. Tạp chí y học Việt Nam. 2021: 508 - 11 -2.
9. **European Association for the Study of the Liver (EASL).** EASL Clinical Practice Guidelines on the management of benign liver tumours. J Hepatol. 2016;65(2):386-398.
10. **Efanov M, Alikhanov R, Vankovich A, et al.** Results of Minimally Invasive Liver Resection for Benign Tumors. HPB. 2021;23:S856. doi:10.1016/j.hpb.2021.08.389

ĐÁNH GIÁ KẾT QUẢ ĐIỀU TRỊ CHẤN THƯƠNG GÂY XƯƠNG CHÍNH MŨI TẠI THÀNH PHỐ CẦN THƠ

Nguyễn Triều Việt¹, Trần Hà Việt Thắng²

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Gãy xương chính mũi (XCM) là một chấn thương vùng mặt thường gặp, phần lớn do tai nạn giao thông. Chẩn đoán và can thiệp sớm giúp bệnh nhân phục hồi nhanh chóng và tránh được các biến chứng lâu dài. **Mục tiêu nghiên cứu:** Xác định đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và đánh giá kết quả điều trị chấn thương gãy xương chính mũi tại Thành phố Cần Thơ. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Tất cả bệnh nhân bị chấn thương mũi đến khám và nhập viện điều trị tại khoa Tai Mũi Họng Bệnh viện Đa khoa Thành phố Cần Thơ Bệnh viện Trường Đại học Y Dược Cần Thơ từ tháng 11/2023 đến tháng 11/2024. **Kết quả:** Trong tổng số 62 bệnh nhân có 47 nam và 15 nữ, tuổi trung bình là $36,5 \pm 16,5$, nhóm dân số ở thành thị cao gấp 2 lần nông thôn. Triệu chứng cơ năng thường gặp nhất là đau nhức mũi 91,9% và chảy máu mũi 80,6%. Ấn đau chói tại ổ gãy chiếm 72,6% là triệu chứng thực thể thường gặp nhất. Trên phim X quang có 83,8% hình ảnh di lệch, trên phim cắt lớp vi tính mũi xoang, loại IIA chiếm tỷ lệ cao nhất 54,3%. **Kết luận:** Nắn kín XCM vẫn là phương pháp được sử dụng chủ yếu trong các trường hợp chấn thương mũi, can thiệp sớm mang lại hiệu quả điều trị cao.

Từ khóa: gãy xương chính mũi, nắn kín.

SUMMARY

EVALUATING THE RESULTS OF TREATMENT OF NASAL BONE FRACTURES AT CAN THO CITY

Background: Nasal bone fractures are a common injury, a large part of traffic accidents. Early diagnosis and treatment can help patients recover quickly and avoid long-term complications.

¹Trường Đại học Y Dược Cần Thơ

²Bệnh viện Đa khoa thành phố Cần Thơ

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Triều Việt

Email: ntviet@ctump.edu.vn

Ngày nhận bài: 3.01.2025

Ngày phản biện khoa học: 11.2.2025

Ngày duyệt bài: 13.3.2025

Objective: Determine the characteristics of ready and paraclinical disease prevention and evaluate the results of treatment of major nasal bone injuries at Can Tho City. **Materials and methods:** 62 patients with nose injuries came for medical examination and hospital treatment at the Department of Otorhinolaryngology, Can Tho City General Hospital and Can Tho University Hospital of Medicine and Pharmacy from November 2023 to November 2024. **Results:** In a total of 62 patients, there were 47 men and 15 women, the average age was 36.5 ± 16.5 , the urban population was 2 times higher than the rural population. The most common symptoms are nose pain 91.9% and epistaxis 80.6%. Sharp pain at the fracture site accounts for 70.3% and is the most common signs. On X-ray, 83.8% of images are misaligned. On sinus computed tomography, type IIA uses the highest rate of 54.6%. Patients is closed reduction with anesthesia using 81.1%. **Conclusion:** Closed reduction is still the method mainly used in cases of nasal trauma, and may not bring high treatment effectiveness early. **Keywords:** nasal bone fractures, closed reduction.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Mũi là cơ quan cảm giác và hô hấp đóng vai trò quan trọng trong việc bảo vệ cơ thể khỏi môi trường về mặt vật lý và miễn dịch. Mũi cũng có tác dụng tạo ra lời nói và là đơn vị chính của vẻ đẹp ở trung tâm khuôn mặt và tạo nên sự kết hợp và phối hợp của các bộ phận khác trên khuôn mặt như lông mày, má, trán và môi. [2]. Mũi dễ bị tổn thương bởi nhiều loại chấn thương vì nó nằm ở đường giữa của khuôn mặt và ở

phía trước các cấu trúc quan trọng trên khuôn mặt, và do cấu trúc mỏng manh và dễ vỡ của nó. Gãy xương mũi được định nghĩa là bất kỳ vết nứt hoặc gãy xương nào ở phần xương của mũi; chúng là loại gãy xương

phổ biến nhất ở khuôn mặt và là loại gãy xương phổ biến thứ ba của hệ thống xương

trong cơ thể. Gãy xương mũi thường do tác động vật lý, tai nạn sinh hoạt, chấn thương trong thể thao, tai nạn giao thông (TNGT). Tỷ lệ gãy xương mũi ở cả nam giới trẻ và già cao gần gấp đôi so với phụ nữ, với tỷ lệ cao nhất

ở thập kỷ thứ 2 và thứ 3 của cuộc đời. Trong các trường hợp gãy xương mũi thông thường, thường là phần trên của tháp mũi bị gãy. Xương này cũng bị gãy trong các chấn thương ở phần giữa của khuôn mặt.

Chẩn đoán dựa vào lâm sàng và các phương tiện hình ảnh, việc điều trị nên sớm được thực hiện giúp bệnh nhân phục hồi cấu trúc giải phẫu, trả lại sự thẩm mỹ và chức năng của mũi. Mặc dù chấn thương mũi thường không nghiêm trọng, nhưng việc bỏ qua việc điều trị đúng cách và kịp thời có thể dẫn đến các vấn đề lâu dài sau chấn thương, như biến dạng mũi, tắc nghẽn mũi, thủng vách ngăn mũi và các biến chứng khác như viêm xoang mãn tính [8]. Thời gian tốt nhất để can thiệp là trong hai tuần sau chấn thương, tùy theo mức độ tổn thương mà có các phương pháp can thiệp khác nhau [3].

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu. Tất cả bệnh nhân bị chấn thương mũi đến khám và nhập viện điều trị tại khoa Tai Mũi Họng Bệnh viện Đa khoa Thành phố Cần Thơ và Phòng khám Tai Mũi Họng, Bệnh viện trường Đại học Y Dược Cần Thơ từ tháng 11/2023 đến tháng 11/2024.

Tiêu chuẩn chọn mẫu: Bệnh nhân từ 16 tuổi trở lên. Bệnh nhân có chẩn đoán xác định là gãy xương chính mũi (XCM): phim cắt lớp vi tính (CLVT) mũi xoang có hình ảnh gãy XCM. Bệnh nhân nhập viện có hồ sơ lưu trữ đầy đủ. Bệnh nhân đồng ý tham gia nghiên cứu.

Tiêu chuẩn loại trừ: Bệnh nhân chấn thương mũi kèm với chấn thương nặng phải điều trị cấp cứu: tụ máu nội sọ, vỡ sụn sọ, chấn thương ngực, bụng, chấn thương cột sống cổ. Bệnh nhân chấn thương biến dạng vùng hàm mặt nhiều: vỡ lún sọ trán, gãy sụn hàm gò má, vỡ sụn ổ mắt, gãy LeFort. Bệnh nhân có di chứng chấn thương mũi trước đây. Bệnh nhân có khiếm khuyết, biến dạng mũi không do chấn thương.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

Thiết kế nghiên cứu. Nghiên cứu tiến cứu, mô tả, có can thiệp lâm sàng.

Cỡ mẫu và phương pháp chọn mẫu.

Chọn mẫu thuận tiện, trong thời gian nghiên cứu chọn được 62 mẫu thỏa điều kiện.

Nội dung nghiên cứu

Đặc điểm chung: tuổi, giới, nghề nghiệp, địa dư, nguyên nhân chấn thương.

Đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng:

Lâm sàng: triệu chứng cơ năng, triệu chứng thực thể.

Cận lâm sàng: X quang, CLVT phân loại theo Hwang K. và cs [4].

Đánh giá kết quả điều trị: Thời gian từ khi chấn thương đến khi phẫu thuật, phương pháp vô cảm, phương pháp phẫu thuật, đau sau phẫu thuật, đánh giá sau 2 tuần và 4 tuần.

Phương pháp thu thập và đánh giá số liệu: Hồi bệnh sử và khám lâm sàng và chụp X quang CT scan mũi xoang trước can thiệp.

Tiến hành can thiệp điều trị, đánh giá trong lúc can thiệp điều trị.

Theo dõi, hẹn bệnh nhân tái khám sau 2 tuần và 4 tuần sau phẫu thuật. Ghi nhận đánh giá kết quả phẫu thuật tại thời điểm 2 tuần và 4 tuần.

Phương pháp xử lý và phân tích số liệu: sử dụng các test thống kê, tính tỉ lệ phần trăm bằng chương trình SPSS 20.0, kết quả trình bày dưới dạng bảng và biểu đồ có kèm nhận xét.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Nghiên cứu của chúng tôi thực hiện trên 62 bệnh nhân với kết quả như sau:

3.1. Đặc điểm chung. Tuổi trung bình là $36,5 \pm 16,5$ tuổi, nhỏ nhất: 17 tuổi, lớn nhất: 78 tuổi, nhóm tuổi từ 17 – 29 tuổi chiếm tỷ lệ cao nhất 40,5%. Tỷ lệ nam/nữ là 3,11/1. Có 67,6% nhóm bệnh nhân đang sinh sống tại thành thị, nguyên nhân do TNGT chiếm 59,5%.

3.2. Đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng

Lâm sàng

Bảng 1: Triệu chứng cơ năng, thực thể (n=62)

		Số lượng	Tỷ lệ
Triệu chứng cơ năng	Đau nhức vùng mũi	57	91,9%
	Chảy máu mũi	50	80,6%
	Nghẹt mũi	45	72,6%
	Giảm hoặc mất ngửi	9	14,5%
	Tê bì vùng mũi	7	11,3%
Triệu chứng thực thể	Án đau chói ổ gãy	36	58,1%
	Sờ mất liên tục xương chính mũi	49	64,5%
	Sưng nề đơn thuần	25	40,3%
	Sụp thấp mũi kèm lệch sóng mũi	9	14,5%
	Sưng nề và bầm tím	6	9,7%
	Sụp thấp mũi đơn thuần	4	6,5%
	Vết thương mũi	3	4,8%

Nhận xét: Hầu hết bệnh nhân đều có triệu chứng đau nhức vùng mũi với 91,9% (57 bệnh nhân), ít gặp nhất là tê bì vùng mũi (11,3%). Triệu chứng thực thể ấn đau chói chiếm tỷ lệ cao nhất 58,1%, thấp nhất là vết thương mũi 4,8%.

Cận lâm sàng**Bảng 2: Cận lâm sàng (n=62)**

		Số lượng	Tỷ lệ
X quang mũi nghiêng	Gãy có di lệch	56	90,3%
	Gãy không di lệch	6	9,7%
Phân loại gãy XCM trên CLVT	I	0	0%
	IIA	34	54,3%
	IIAs	19	30,6%
	IIB	7	11,2%
	IIBs	1	1,6%
	III	1	1,6%

Nhận xét: Trên X quang có 83,8% gãy di lệch. Đa số các trường hợp gãy mức độ IIA chiếm 54,3% (với 34 bệnh nhân)

3.3. Đánh giá kết quả điều trị

- Thời gian từ khi chấn thương đến khi phẫu thuật

Bảng 3: Thời gian từ khi chấn thương đến khi phẫu thuật (n=62)

Thời gian	Số lượng	Tỷ lệ
1 – 3 ngày	30	48,4%
3-7 ngày	23	37,1%
> 7 ngày	9	14,5%

Nhận xét: Phần lớn bệnh nhân được phẫu thuật trong thời gian từ 1-3 ngày sau chấn thương với 30 trường hợp (48,4%), kể đến là trong khoảng thời gian từ 3-7 ngày với 23 trường hợp (37,1%). Có 09 trường hợp đến sau 07 ngày, trường hợp lâu nhất là hơn 03 tháng.

Bảng 4: Phương pháp vô cảm, phương pháp phẫu thuật (n=62)

		Số lượng	Tỷ lệ
Phương pháp vô cảm	Gây mê	2	3,2%
	Gây tê	60	96,8%
Phương pháp phẫu thuật	Nắn chỉnh đơn thuần	60	96,8%
	Nắn chỉnh XCM + phẫu thuật nội soi chỉnh hình vách ngăn	2	3,2%

Nhận xét: Hầu hết các trường hợp được phẫu thuật dưới gây tê (96,8%). Phẫu thuật nắn chỉnh đơn thuần chiếm 96,8% và 3,2% bệnh nhân được nắn chỉnh XCN + phẫu thuật nội soi chỉnh hình vách ngăn.

Bảng 5: Đánh giá kết quả phẫu thuật tại thời điểm 4 tuần (n=62)

Đánh giá kết quả	Số lượng	Tỷ lệ
Tốt	60	96,8%
Khá	2	3,2%
Kém	0	0%

Nhận xét: Tại thời điểm 4 tuần sau phẫu thuật, kết quả đạt 94,6%, kết quả khá chiếm 5,4% và không có trường hợp nào có kết quả kém.

IV. BÀN LUẬN

4.1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu. Trong nghiên cứu của chúng tôi tuổi trung bình của nhóm mẫu nghiên cứu là $36,5 \pm 16,5$, nhóm tuổi chiếm tỷ lệ cao nhất 40,5% là từ 17 – 29 tuổi Tỷ lệ nam/nữ = 3,11/1. Tỷ lệ này cũng tương đồng với kết quả nghiên cứu của Rahim Davari với nhóm từ 15 - <30 tuổi chiếm tỷ lệ cao nhất 46,2%, tỷ lệ nam/nữ = 2,71/1. Thành thị cũng là nhóm chiếm ưu thế khi có tới 75% trên tổng 52 bệnh nhân. TNGT là nguyên nhân chấn thương nhiều nhất với tỷ lệ 55,8%.

Các đặc điểm chung ghi nhận được là bệnh nhân nam, trẻ trong độ tuổi lao động, nguyên nhân do TNGT và thường xảy ra ở thành thị. Thành thị là nơi tập trung nhiều phương tiện giao thông, ở nước ta xe mô tô là phương tiện di chuyển chủ yếu. Nam giới trẻ tuổi là các đối tượng thường xuyên tham gia giao thông không đúng luật và gây tai nạn dẫn đến chấn thương.

4.2. Đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng

4.2.1. Lâm sàng. Triệu chứng cơ năng, đau nhức vùng mũi là triệu chứng thường gặp, xuất hiện ở 60/62 bệnh nhân (91,9%), chảy máu mũi cũng chiếm tỷ lệ cao gặp ở 80,6% trường hợp, tiếp theo là triệu chứng nghẹt mũi có ở 72,3% bệnh nhân, giảm hoặc mất ngủ và tê bì vùng mũi gặp ở vài trường hợp chiếm tỷ lệ nhỏ lần lượt là 24,3% và 16,2%. Tỷ lệ này tương đồng với nghiên cứu của tác giả Hwang [4], tác giả ghi nhận trên 60 trường hợp chảy máu mũi chiếm tỷ lệ cao nhất 93,3%, đau nhức mũi chiếm 90%, 86,7% bệnh nhân có nghẹt mũi, 23/60 bệnh nhân có giảm hoặc mất mùi (38,3%) và tê bì vùng mũi có ở 13 bệnh nhân.

Triệu chứng thực thể ấn đau chói ổ gãy và sờ mất liên tục là hai triệu chứng thường gặp nhất chiếm tỷ lệ lần lượt là 70,3% và 51,4%. Tỷ lệ này gần tương đồng với tác giả Tạ Phương Thuý [1] điểm đau chói chiếm 78,8% và biến dạng sống mũi chiếm 98,1%. Tác giả Hollins ghi nhận có 70% bệnh nhân có điểm đau chói khi ấn và 45% có mất liên tục.

4.2.2. Cận lâm sàng. Trên phim X quang mũi nghiêng có 31/37 trường hợp gãy có di lệch (83,8%), tỷ lệ cao này tương đồng với tác giả Tạ Phương Thuý [1], theo ghi nhận của tác giả có 42/44 bệnh nhân.

Trên phim CLVT có nhiều cách phân loại gãy xương mũi trên khác nhau, theo phân loại của Hwang K. và cs [4], mức độ IIA gây một bên đơn giản kèm theo di lệch và không cài vào nhau chiếm tỷ lệ cao nhất 64,9%. Qua các đặc điểm trên có thể thấy được sự đa dạng của tổn

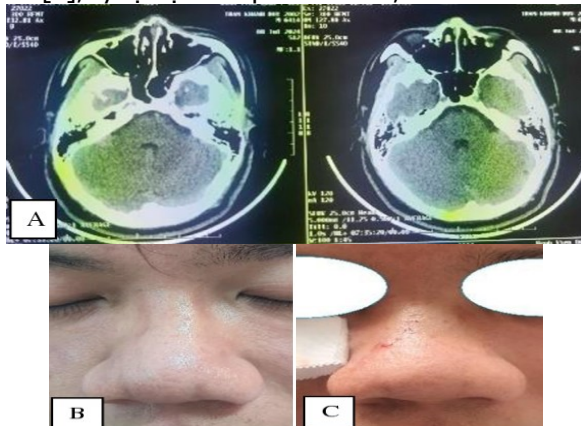
thương mũi.

4.3. Đánh giá kết quả điều trị

4.3.1. Thời gian từ khi chấn thương đến khi phẫu thuật. Trong nghiên cứu của chúng tôi nhóm bệnh nhân được phẫu thuật trong vòng 1 – 3 ngày sau chấn thương chiếm tỷ lệ cao (89,2%), chỉ có 4 bệnh nhân được can thiệp sau 3 – 7 ngày. Thời gian lý tưởng cho can thiệp nâng XCM sau chấn thương là từ 10 đến 14 ngày, việc can thiệp càng sớm mang lại hiệu quả càng cao [6].

4.3.2. Phương pháp điều trị. Phương pháp điều trị chủ yếu là nắn kín XCM với gậy tê tại chỗ với tỷ lệ 81,1%, tùy thuộc vào mức độ gãy và tổn thương phối hợp mà có các phương pháp điều trị khác nhau. Trong nghiên cứu của chúng tôi, các tổn thương đơn giản chiếm đa số theo phân loại của Hwang K. và cs [4] tổn thương ở mức IIA và IIAs chiếm 89,2% tương đương với tỷ lệ được điều trị bằng phương pháp nắn kín XCM. Tỷ lệ này tương đồng với nghiên cứu của Motamedi MH [7] trong tổng số 48 bệnh nhân có 34 bệnh nhân được nắn kín XCM (70,8%) và Tota S. M. [9] 77%. Các trường hợp có tổn thương vách ngăn và mỏm trán xương hàm trên cần được phẫu thuật dưới gậy mê nội khí quản.

4.3.3. Đánh giá kết quả điều trị. Đánh giá chung kết quả điều trị sau 4 tuần đa số các trường hợp có kết quả tốt (96,8%), chỉ có 2 trường hợp đạt kết quả khá. Tỷ lệ này cao hơn so với các tác giả khác ghi nhận tỷ lệ đạt là 79,2%, tương đồng với nghiên cứu của Kang C. M. [6], tỷ lệ đạt kết quả tốt là 94,4%.



Hình 1: Bệnh nhân nam 22 tuổi đến khám với tình trạng chấn thương mũi sau tai nạn sinh hoạt

(A) Hình CLVT lúc vào viện ghi nhận gãy XCM phải.
(B) Lệch trục mũi sau chấn thương. (C) Trục mũi trở về bình thường sau nắn kín XCM/ gậy tê.

V. KẾT LUẬN

Các triệu chứng cơ năng thường gặp là đau nhức 91,9%, chảy máu mũi 81,1%, nghẹt mũi 73%. Các triệu chứng thực thể thường gặp là ấn đau chóp ổ gãy 58,1% và sờ mất liên lục 70,3%.

Bệnh nhân chủ yếu được can thiệp xử lý sau chấn thương ở khoảng thời gian từ sau 1 – 3 ngày 48,4%. Trong đó có 01 bệnh nhân được nâng xương ở thời điểm hơn 03 tháng sau chấn thương. Phương pháp được sử dụng chủ yếu là nắn kín XCM/gậy tê tại chỗ chiếm 96,8%, các trường hợp còn lại được phẫu thuật mổ hở nâng XCM/Mê NKQ với 3,2%. Sau 4 tuần, không còn trường hợp nào than đau, tê bì dị cảm. Kết quả chung của phẫu thuật: kết quả tốt đạt 96,8%, khá 3,2%, không có trường hợp nào kết quả kém.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Tạ Phương Thủy, Nguyễn Công Hoàng, Trần Duy Ninh.** Đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng bệnh nhân gãy xương chính mũi tại khoa Tai Mũi Họng, Bệnh viện Trung Ương Thái Nguyên, Tạp chí Tai Mũi Họng Việt Nam, 2023, (1), tr. 59 - 68. <https://doi.org/10.60137/tmhvn.v68i59.20>
2. **Flint P, Haughey B, Valerie L, et al.** Cummings Otolaryngology. Head and neck surgery. 6th ed. St. Saunders: Elsevier; 2015
3. **Hollins A., Pyfer B., Breeze J., Zhang G., Lohmeier, S. J.** Closed reduction of nasoseptal fractures: key concepts for predictable results. British Journal of Oral and Maxillofacial Surgery, 2023, 61(5), 344-350. <https://doi.org/10.1016/j.bjoms.2023.03.014>
4. **Hwang K., You S. H., Kim S. G., Lee, S. I.** Analysis of nasal bone fractures; a six-year study of 503 patients, J Craniofac Surg, 2006, 17 (2), pp. 261-264. <https://doi.org/10.1097/00001665-200603000-00010>
5. **Jalali M, Heidarzadeh A, Alvai N.** Evaluation of Satisfaction Rate of Patients and Physician from Closed Reduction of Nasal Fracture. J Guil Uni Med Sci 2009;18(69):47-52. [Full text in persian] URL: <http://journal.gums.ac.ir/article-1-267-en.html>
6. **Kang C. M., Han D. G.** Correlation between Operation Result and Patient Satisfaction of Nasal Bone Fracture. Archives of Craniofacial Surgery, 2017, 18, 25 - 29. <https://doi.org/10.7181/acfs.2017.18.1.25>
7. **Motamedi MH.** An assessment of maxillofacial fractures: a 5-year study of 237 patients. J Oral Maxillofac Surg. 2003 Jan;61(1):61- 64. doi: 10.1053/joms.2003.50049. PMID: 12524610
8. **Rhee SC, Kim YK, Cha JH, Kang SR, Park HS.** Septal fracture in simple nasal bone fracture. Plast Reconstr Surg. 2004 Jan;113 (1):45-52. doi: 10.1097/01. PRS.0000096705.64545.69. PMID: 14707621
9. **Tota S.M., Modi N.R.** Incidence, evaluation and management of nasal bone fracture: study of 60 cases. International Journal of Otorhinolaryngology and Head and Neck Surgery, 2021, 7(9), 1478-1481. <https://doi.org/10.18203/issn.2454-5929.ijohns20213283>

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG, CẬN LÂM SÀNG VÀ KIỂU GEN Ở BỆNH NHÂN TĂNG CHOLESTEROL MÁU CÓ TÍNH GIA ĐÌNH

Cao Đình Hưng^{2,3}, Phạm Công Danh², Trần Vũ Minh Thư¹

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Tăng cholesterol máu có tính chất gia đình (TCMCTGD) là một bệnh lý di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường đặc trưng bởi tình trạng tăng cholesterol tỷ trọng thấp (LDL-c). TCMCTGD nếu không được phát hiện và điều trị kịp thời sẽ có nguy cơ tử vong hoặc nguy cơ xuất hiện các biến cố tim mạch lên đến 30% đối với nam giới trước 50 tuổi và 50% đối với nữ trước 60 tuổi, nhiều trường hợp nhồi máu cơ tim xuất hiện trước tuổi 45 có liên quan đến TCMCTGD. Việc xác định kiểu gen đột biến ở các cá thể được chẩn đoán chắc chắn hoặc có thể mắc TCMCTGD cung cấp nhiều thông tin quan trọng trong công tác quản lý điều trị bệnh nhân cũng như tiên lượng cho các thành viên khác trong gia đình. **Mục tiêu:** (1) Xác định tỉ lệ đột biến gen và kiểu gen ở người người được chẩn đoán có thể hoặc chắc chắn mắc tăng cholesterol máu có tính chất gia đình theo tiêu chuẩn của Mạng lưới lâm sàng Lipid Hà Lan (DLCN). (2) So sánh một số đặc điểm giữa nhóm có đột biến gen và không đột biến gen ở người được chẩn đoán có thể hoặc chắc chắn mắc tăng cholesterol máu có tính chất gia đình theo tiêu chuẩn của Mạng lưới lâm sàng Lipid Hà Lan (DLCN). **Phương pháp:** Nghiên cứu cắt ngang được thực hiện trên đối tượng được chẩn đoán có thể/chắc chắn mắc tăng cholesterol máu có tính gia đình (≥ 6 điểm) theo tiêu chuẩn Mạng lưới lâm sàng Lipid Hà Lan. Các đối tượng được tuyển chọn là bệnh nhân đến khám tại Bệnh viện Đa khoa Tâm Anh và Bệnh viện Tim Tâm Đức từ tháng 01/2023 đến tháng 10/2023. **Kết quả:** Tỷ lệ đột biến gen ở người được chẩn đoán có thể hoặc chắc chắn mắc tăng cholesterol máu có tính chất gia đình theo tiêu chuẩn DLCN là 23,88%. Một số đặc điểm giữa nhóm có đột biến và không đột biến gen ở bệnh nhân tăng cholesterol máu gia đình: nhóm bệnh nhân có đột biến gen gây bệnh có tỷ lệ người < 50 tuổi, xuất hiện vòng giác mạc, nồng độ LDL-C và điểm số DLCN cao hơn nhóm không đột biến gen. Ngoài ra không ghi nhận sự khác biệt các yếu tố khác giữa 2 nhóm: đặc điểm giới tính, tỷ lệ tăng huyết áp, đái tháo đường hút thuốc lá, tiền căn gia đình và nồng độ cholesterol toàn phần, HDL-C, đường huyết, HbA1c. **Kết luận:** Cần tầm soát đột biến gen trên nhóm bệnh nhân có thể hoặc chắc chắn mắc tăng cholesterol máu có tính chất gia đình theo tiêu chuẩn của Mạng lưới lâm sàng Lipid Hà Lan, đặc biệt trên nhóm bệnh nhân có nhiều yếu tố nguy cơ như nhóm bệnh nhân < 50 tuổi,

có vòng giác mạc trên lâm sàng, điểm số DLCN cao.

Từ khóa: Tăng cholesterol máu có tính gia đình, Mạng lưới lâm sàng Lipid Hà Lan, đột biến gen

SUMMARY

CLINICAL, PARACLINICAL, AND GENOTYPIC FEATURES IN PATIENTS WITH FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA

Background: Familial hypercholesterolemia (FH) is an autosomal dominant genetic disorder characterized by elevated low-density lipoprotein cholesterol (LDL-C) levels. If undiagnosed and untreated, FH poses a significant risk, with up to a 30% chance of mortality or cardiovascular events in men before the age of 50 and 50% in women before the age of 60. Myocardial infarction in individuals under 45 years old is often linked to FH. Identifying the specific genetic mutations in individuals with a confirmed or probable diagnosis of FH provides critical insights for patient management and prognostic evaluation for other family members. **Objective:** (1) To determine the mutation rate and genotypic distribution in individuals diagnosed with possible or definite familial hypercholesterolemia (FH) based on the Dutch Lipid Clinic Network (DLCN) criteria. (2) To compare specific characteristics between individuals with and without genetic mutations diagnosed with possible or definite familial hypercholesterolemia (FH) according to the Dutch Lipid Clinic Network (DLCN) criteria. **Method:** A cross-sectional study was conducted on individuals diagnosed with possible or definite familial hypercholesterolemia (FH), defined as a Dutch Lipid Clinic Network (DLCN) score of ≥ 6 . The study population consisted of patients who presented at Tam Anh Hospital and Tam Duc Hospital between January 2023 and October 2023. **Result:** The prevalence of genetic mutations in individuals diagnosed with possible or definite familial hypercholesterolemia (FH) based on the Dutch Lipid Clinic Network (DLCN) criteria was 23.88%. Patients with pathogenic genetic mutations exhibited a higher proportion of individuals under 50 years old, a higher prevalence of corneal arcus, elevated LDL-C levels, and higher DLCN scores compared to the mutation-negative group. No significant differences were observed between the two groups in terms of other factors, including sex, BMI, prevalence of hypertension, diabetes mellitus, smoking status, family history, total cholesterol, HDL-C levels, blood glucose, HbA1c. **Conclusion:** Genetic mutation screening should be prioritized in patients diagnosed with possible or definite familial hypercholesterolemia based on the DLCN criteria, particularly those with high-risk features such as being under 50 years of age, the presence of corneal arcus, and elevated DLCN scores.

Keywords: Familial Hypercholesterolemia, Dutch Lipid Clinic Network, Genetic Mutations

¹Bệnh viện Tâm Anh

²Trường Đại học Y Khoa Phạm Ngọc Thạch

³Trường Đại học Nguyễn Tất Thành

Chịu trách nhiệm chính: Cao Đình Hưng

Email: hungcd@pnt.edu.vn

Ngày nhận bài: 3.01.2025

Ngày phản biện khoa học: 12.2.2025

Ngày duyệt bài: 13.3.2025