

7. Nguyen HB, Corbett SW, Steele R, et al. Implementation of a bundle of quality indicators for the early management of severe sepsis and septic shock is associated with decreased mortality*. Critical Care Medicine. 2007;35(4): 1105-1112.
8. Rudd KE, Johnson SC, Agesa KM, et al. Global, regional, and national sepsis incidence and mortality, 1990–2017: analysis for the Global Burden of Disease Study. The Lancet. 2020; 395(10219):200-211.

ĐÁNH GIÁ KẾT QUẢ ĐIỀU TRỊ GỠ KÍN THÂN XƯƠNG CÁNH TAY BẰNG NẸP KHÓA

Nguyễn Thanh Chơn¹, Nguyễn Văn Lâm¹, Ngô Trí Minh Phương¹,
Võ Thị Hậu¹, Hoàng Minh Tú¹, Nguyễn Hữu Giàu^{1*}

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Có nhiều phương pháp kết hợp xương cho điều trị gãy kín thân xương cánh tay. Sử dụng nẹp khóa, cho phép sử dụng vít thông thường và vít khóa, giúp ổn định và hạn chế biến chứng, đồng thời cho phép bệnh nhân vận động sớm. **Mục tiêu:** Mô tả đặc điểm chung và đánh giá kết quả điều trị gãy kín thân xương cánh tay bằng nẹp khóa tại Bệnh viện Đa Khoa Trung Ương Cần Thơ. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Tiến cứu, can thiệp lâm sàng không nhóm chứng ở 31 bệnh nhân được chẩn đoán gãy kín thân xương cánh tay 1 hoặc 2 bên và có chỉ định phẫu thuật kết hợp xương nẹp bằng khóa. **Kết quả:** Độ tuổi thường gặp nhất là 16-40 tuổi, với nghề nghiệp chủ yếu là nông dân (29%). Bệnh nhân gãy loại A tại 1/3 giữa theo phân độ AO chiếm tỷ lệ cao nhất 48,4%. Kết quả liền xương rất tốt chiếm tỷ lệ cao nhất là 96,8%; không có bệnh nhân nào cho kết quả liền xương trung bình và kém. Về kết quả phục hồi chức năng khớp vai và khớp khuỷu, phục hồi chức năng rất tốt chiếm tỷ lệ 96,8%; không có kết quả trung bình và kém. **Kết luận:** Phẫu thuật kết hợp xương nẹp bằng khóa điều trị gãy kín thân xương cánh tay an toàn và kết quả tốt. **Từ khóa:** gãy kín thân xương cánh tay, nẹp khóa.

SUMMARY

EVALUATION OF TREATMENT OUTCOMES OF CLOSED HUMERAL SHAFT FRACTURES USING LOCKED PLATE FIXATION

Introduction: Various surgical methods exist to treat closed humeral shaft fractures. Locked plating, which allows the use of both conventional and locking screws, provides enhanced stability, reduces complications, and enables early mobilization. **Objective:** To describe the general characteristics and evaluate the treatment outcomes of closed humeral shaft fractures using locked plates at Can Tho Central General Hospital. **Subjects and Methods:** A prospective interventional study without a control

group was conducted on 31 patients diagnosed with unilateral or bilateral closed humeral shaft fractures who underwent locked plate fixation surgery. **Results:** The most common age group was 16–40 years, with farmers accounting for the highest proportion (29%). Type A fractures in the middle third of the humerus, classified by the AO system, were the most frequent (48.4%). The highest rate of bone union was observed in 96.8% of cases, with no patients experiencing poor or moderate bone healing outcomes. Regarding functional recovery of the shoulder and elbow joints, 96.8% of patients achieved excellent recovery, with no cases of mild or poor outcomes. **Conclusion:** Locked plate fixation is a safe and effective surgical method for treating closed humeral shaft fractures. **Keywords:** closed humeral shaft fracture, locked plate fixation.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Gãy xương cánh tay thường là loại gãy dễ lành [1], với nhiều phương pháp điều trị cho gãy kín thân xương cánh tay. Đối với các loại gãy đơn giản chồng ngăn và gập góc, điều trị bảo tồn bằng bó bột ngực vai cánh tay trong 6 - 8 tuần là phổ biến. Tuy nhiên, đối với các trường hợp nắn thất bại hoặc gãy phức tạp kèm biến chứng thần kinh quay, can thiệp phẫu thuật là cần thiết để đảm bảo nắn chỉnh đúng hình thể giải phẫu và cố định vững chắc, từ đó thúc đẩy quá trình liền xương và ngăn ngừa khớp giả. Ngày nay, sự phát triển của khoa học kỹ thuật đã mang lại nhiều phương pháp kết hợp xương trong điều trị gãy kín thân xương cánh tay, như đóng đinh nội tủy và cố định bằng nẹp vít. Dù đóng đinh nội tủy ít xâm lấn, nhưng tỷ lệ không lành xương vẫn cao. Theo Canale & Beaty, kết hợp xương bằng nẹp vít là tiêu chuẩn vàng. Nẹp khóa, với thiết kế cho phép sử dụng vít thông thường và vít khóa, giúp ổn định và nén trực tiếp, hạn chế biến chứng và cho phép bệnh nhân vận động sớm [2]. Tại Việt Nam hiện có rất nhiều trung tâm lớn đã áp dụng nẹp khóa trong phẫu thuật điều trị gãy thân xương cánh tay. Nhưng có ít công trình nghiên cứu đánh giá hiệu

¹Trường Đại học Y Dược Cần Thơ

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Hữu Giàu

Email: nhgiau@ctump.edu.vn

Ngày nhận bài: 6.01.2025

Ngày phản biện khoa học: 11.2.2025

Ngày duyệt bài: 10.3.2025

quả điều trị gãy kín thân xương cánh tay bằng nẹp khóa. Chính vì vậy chúng tôi tiến hành thực hiện nghiên cứu: “*Đánh giá kết quả điều trị gãy kín thân xương cánh tay bằng nẹp khóa tại Bệnh viện Đa khoa Trung Ương Cần Thơ*”

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu. Bệnh nhân được chẩn đoán gãy kín thân xương cánh tay 1 hoặc 2 bên tại Bệnh viện Đa Khoa Trung Ương Cần Thơ từ tháng 2 năm 2020 đến tháng 1 năm 2022.

- **Tiêu chuẩn chọn mẫu:** Bệnh nhân được có chỉ định phẫu thuật kết hợp xương nẹp bằng khóa điều trị gãy kín thân xương cánh tay: chồng ngắn > 3 cm, gập góc > 20°, xoay > 30°, gãy nhiều mảnh, gãy kèm tổn thương mạch máu, thần kinh, gãy kèm tổn thương khớp khuỷu, khớp vai, gãy 2 xương cánh tay, có gãy xương cẳng tay cùng bên; điều trị bảo tồn thất bại.

- **Tiêu chuẩn loại trừ:** Gãy xương bệnh lý, bệnh nhân không hợp tác, tử vong vì bất kỳ lý do gì trong quá trình nghiên cứu.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

- Thiết kế nghiên cứu: can thiệp lâm sàng, không nhóm chứng.

- Cỡ mẫu: công thức tính cỡ mẫu, với n là cỡ mẫu tối thiểu.

$$n = Z^2 \frac{p(1-p)}{d^2}$$

Tỷ lệ thành công dự kiến (p): (Nguyễn Anh Tuấn [3])

Tỷ lệ liền xương 97% => p là 97% (0,97)
=> q = 3% (0,03); $\alpha = 0,05$ => Z = 1,96.

d = 0,06 Thay các giá trị này vào công thức
=> Cỡ mẫu tối thiểu phải chọn là n = 31.

- Phương pháp chọn mẫu: Chọn mẫu thuận tiện, trong thời gian nghiên cứu chúng tôi ghi nhận được 31 mẫu thỏa các tiêu chuẩn.

- Nội dung nghiên cứu:

+ Đặc điểm lâm sàng: tuổi, nghề nghiệp

+ Kết quả điều trị: kết quả liền xương và Xquang kiểm tra sau mổ; Kết quả phục hồi chức năng khớp vai, khớp khuỷu và đánh giá kết quả theo thang điểm L.E.GayetT và Muller.

- Phương pháp thu thập số liệu: Phỏng vấn người bệnh, thu thập thông tin qua bệnh án nghiên cứu. Đánh giá sự lành vết thương và sự tái phát u ban vàng ở lần tái khám.

- **Phương pháp xử lý số liệu:** Các số liệu được nhập và xử lý số liệu bằng phần mềm thống kê SPSS 20.0 với các test thống kê mô tả.

- **Đạo đức trong nghiên cứu:** Nghiên cứu được chấp thuận của Hội đồng đạo đức trong

nghiên cứu y sinh học trường Đại học Y Dược Cần Thơ.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm lâm sàng của đối tượng nghiên cứu

3.1.1. Phân bố bệnh nhân theo tuổi và nghề nghiệp. Độ tuổi thường gặp nhất từ 16 - 40 tuổi, chiếm 48,4% đây là độ tuổi chính tham gia lao động. Tuổi thấp nhất là 19 và cao nhất là 79, độ tuổi trung bình của nhóm là: 43,2.

Nghề nghiệp của các bệnh nhân khá đa dạng, đủ các tầng lớp từ lao động phổ thông đến học sinh, sinh viên, trí thức... Nhiều nhất là nông dân 9/31 bệnh nhân chiếm 29%, lao động phổ thông 5/31 bệnh nhân chiếm 16,1%, hết tuổi lao động 5/31 bệnh nhân chiếm 16,1%.

3.1.2. Tương quan giữa vị trí gãy và phân loại AO

Bảng 1. Phân loại gãy xương AO theo từng vị trí (n=31)

Loại gãy	1/3 trên	1/3 giữa	1/3 dưới	Tổng số	Tỷ lệ
Loại A	2	15	3	20	64,5%
Loại B	2	5	3	10	32,3%
Loại C	0	1	0	1	3,2%
Tổng số	4	21	6	31	100%

Nhận xét: Trong nghiên cứu này bệnh nhân gãy loại A tại vị trí 1/3 giữa nhiều nhất đến 15/31 bệnh nhân chiếm tỷ lệ 48,4%.

3.2. Kết quả điều trị

3.2.1. Kết quả nắn chỉnh ổ gãy

Bảng 2. Kết quả liền xương và Xquang kiểm tra sau mổ (n=31)

	Xquang		Kết quả liền xương	
	Số BN	Tỷ lệ %	Số lượng	Tỷ lệ %
Rất tốt	29	93,5	30	96,8
Tốt	2	6,5	1	3,2
Trung bình	0	0	0	0
Kém	0	0	0	0
Tổng	31	100	31	100

Nhận xét: Tỷ lệ phục hồi về vị trí giải phẫu sau nắn chỉnh của chúng tôi là khá cao: rất tốt chiếm 93,5%, tốt chiếm 6,5%. Không có bệnh nhân trung bình và kém trên 31 bệnh nhân được phẫu thuật. Trong nghiên cứu của chúng tôi 100% bệnh nhân đều lành xương. Không có bệnh nhân nào có khớp giả. Trong đó rất tốt chiếm tỷ lệ 96,8%, tốt chiếm tỷ lệ 3,2%.

Bảng 3. Kết quả phục hồi chức năng khớp vai, khớp khuỷu và đánh giá kết quả theo thang điểm L.E.GayetT và Muller (n=31).

	Phục hồi chức năng khớp vai		Phục hồi chức năng khớp khuỷu		Thang điểm GayetT và Muller	
	Số lượng	Tỷ lệ %	Số lượng	Tỷ lệ %	Số lượng	Tỷ lệ %
Rất tốt	30	96,8	30	96,8	29	93,5
Tốt	1	3,2	1	3,2	2	6,5
Trung bình	0	0	0	0	0	0
Kém	0	0	0	0	0	0
Tổng	31	100	31	100	31	100

Nhận xét: Chức năng vận động khớp vai rất tốt chiếm tỷ lệ là 96,8% và tốt là 3,2%. Không có kết quả trung bình và kém. Sau 6 tháng sau mổ bệnh nhân vận động khớp vai bình thường. Chức năng vận động khớp khuỷu rất tốt chiếm 96,8% và tốt chiếm 3,2%. Sau 6 tháng sau mổ bệnh nhân vận động khớp khuỷu bình thường. Kết quả chung theo thang điểm GayetT và Muller: rất tốt chiếm tỷ lệ 93,5% và tốt chiếm 6,5%. Không có bệnh nhân có kết quả trung bình và kém.

IV. BÀN LUẬN

4.1. Đặc điểm lâm sàng của đối tượng nghiên cứu

4.1.1. Phân bố bệnh nhân theo tuổi và nghề nghiệp. A. C. Chang [4] nghiên cứu trên 19 bệnh nhân có độ tuổi từ 14 - 84. Tuổi trung bình là 48,3. Sebastian Lotzien [5] nghiên cứu trên 58 bệnh nhân được phẫu thuật đặt nẹp vít thân xương cánh tay tại Bochum (Đức) có tuổi từ 19 - 97. Độ tuổi trung bình là 59,9. Nghiên cứu của Rebekah Belayneh [6] trên 77 bệnh nhân gãy thân xương cánh tay được phẫu thuật tại New York (Mỹ) có độ tuổi từ 18 - 83, tuổi trung bình là 50,3. Nghiên cứu của các tác giả nước ngoài cho thấy kết quả độ tuổi trung bình lớn hơn nghiên cứu của chúng tôi có lẽ do tuổi thọ trung bình của họ cao hơn, họ thường mắc các bệnh béo phì nên việc điều trị bảo tồn không thích hợp và cho kết quả thấp nên tuổi cao thường phải mổ kết hợp xương. Trong nghiên cứu của chúng tôi thì độ tuổi hay gặp nhất là từ 16 - 40 chiếm tỷ lệ là 48,4%. Ở độ tuổi 16 - 40, con người có thể lực dồi dào nhất và là thành phần lao động chính của gia đình, tham gia nhiều hoạt động khác nhau trong xã hội nhất nên tần suất xảy ra tai nạn cao hơn so với các nhóm tuổi khác.

Nghề nghiệp Trong khi đó nghiên cứu của Seyed Mahdi [7] thì gãy xương do tai nạn giao thông chiếm tỷ lệ là 40%, do tai nạn thể thao chiếm tỷ lệ khá cao là 33%, do tai nạn sinh hoạt chiếm tỷ lệ là 27%. Sự khác biệt này phù hợp với

từng quốc gia, ở Việt Nam thì tai nạn giao thông đứng hàng đầu, đặc biệt là tai nạn xe gắn máy 2 bánh. Còn ở các nước phát triển thì tai nạn giao thông tương đối ít chủ yếu là tai nạn xe ô tô nhưng các hoạt động thể dục thể thao thì lại nhiều. Đặc điểm này cũng nói lên phần nào tai nạn giao thông, đang là nguyên nhân chính gây gãy xương cánh tay ở người lớn, làm tổn thất lớn cho gia đình và xã hội. Hầu hết các nạn nhân lại đang trong độ tuổi lao động, sung sức, là lực lượng lao động chính. Do đó các cơ quan chức năng cần phải có các biện pháp thích hợp như tuyên truyền giáo dục, xử lý nghiêm các trường hợp vi phạm luật giao thông, nhằm giảm tối đa và nhanh nhất tỷ lệ tai nạn giao thông. Thiết nghĩ cũng nên tăng cường giáo dục cho bệnh nhân và thân nhân ngay tại bệnh viện vì chính họ là những người chịu tổn thất trực tiếp nên tác dụng giáo dục và tuyên truyền sẽ cao hơn nhiều. của các bệnh nhân khá đa dạng, đủ các tầng lớp từ lao động phổ thông đến học sinh, sinh viên, trí thức... Nhiều nhất là nông dân 9/31 bệnh nhân chiếm 29%, lao động phổ thông 5/31 bệnh nhân chiếm 16,1%, hết tuổi lao động 5/31 bệnh nhân chiếm 16,1%.

4.1.2. Tương quan giữa vị trí gãy và phân loại AO. Trong nghiên cứu của chúng tôi, tỷ lệ bệnh nhân gãy loại A tại vị trí 1/3 giữa là 48,4% (15/31 bệnh nhân), cho thấy một mối tương quan đáng kể giữa vị trí gãy kín thân xương cánh tay và phân loại AO. Điều này có thể cung cấp những hiểu biết quan trọng trong việc xác định chiến lược điều trị phù hợp, giúp tối ưu hóa kết quả lâm sàng cho BN.

Seyed Mahdi [7] trong 30 BN loại A chiếm 60%, loại B chiếm 27%, loại C chiếm 13%. Sebastian Lotzien (2019) [5] trong 58 bệnh nhân loại A chiếm 65,5%, loại B chiếm 27,6%, loại C chiếm 6,9%. Có thể thấy rằng trong nghiên cứu của chúng tôi với các tác giả trong và ngoài nước thì gãy thân xương cánh tay loại A theo phân loại AO xuất hiện nhiều nhất. Đây là loại gãy đơn giản, nhưng lại là loại gãy không vững rất khó đạt kết quả khi kéo nắn bó bột vì dễ gây di lệch thứ phát.

4.2. Kết quả điều trị

4.2.1. Kết quả nắn chỉnh ổ gãy. Trong nghiên cứu của chúng tôi, 100% bệnh nhân được chụp xquang kiểm tra sau 3 - 5 ngày. Qua kiểm tra có 29/31 BN chiếm tỷ lệ 93,5% xương được nắn có kết quả rất tốt và 2/31 bệnh nhân chiếm tỷ lệ 6,5% xương được nắn có kết quả tốt. Tỷ lệ liền xương tốt và rất tốt là 31/31 bệnh nhân chiếm 100%. Đỗ Đức Bình và cộng sự [8] ghi nhận tỷ lệ liền xương đạt 100 % khi nghiên cứu trên 36 bệnh

nhân. Jae-Jung Jeong [9], nghiên cứu 18 bệnh nhân tỷ lệ liền xương là 100%; Seyed Mahdi [7]: Nghiên cứu 30 bệnh nhân tỷ lệ liền xương là 100%; Sebastian Lotzien [5]: Nghiên cứu trên 58 bệnh nhân tỷ lệ liền xương là 98,2% (57/58); Angela Christine Chang [4]: Nghiên cứu 19 bệnh nhân tỷ lệ liền xương là 94,7%.

Chúng tôi thấy rằng tỷ lệ này của chúng tôi so với các tác giả là tương đương nhau. Cùng với sự phát triển kinh tế của đất nước, các bệnh viện được trang bị các trợ cụ và trang thiết bị hỗ trợ ngày càng nhiều. Phẫu thuật viên được đào tạo và cập nhật kỹ thuật kết hợp xương nẹp vít được nâng cao. Sử dụng nẹp vít khóa cũng chính là yếu tố quyết định thành công của phẫu thuật. Vì khả năng bất động vững chắc do nẹp và vít kết thành 1 khối hạn chế khả năng bong nẹp vít, nẹp được thiết kế tạo rãnh và khoảng hở giữa xương và nẹp nên không làm cản trở sự lưu thông máu nuôi xương của màng xương giúp nhanh liền xương.

Đường mổ trước ngoài vào thân xương cánh tay theo nghiên cứu này thấy rằng ít làm tổn thương phần mềm và mạch máu, thần kinh quay được bảo vệ tốt. Kết quả tập luyện phục hồi chức năng sau phẫu thuật là rất quan trọng, trong nghiên cứu của chúng tôi thì bệnh có thể tập vận động cánh tay ở những ngày đầu sau phẫu thuật vì kết hợp xương vững chắc tránh teo cơ.



Hình 1. Vết mổ sau khi đặt nẹp vít

4.2.2. Kết quả phục hồi chức năng khớp vai, khớp khuỷu và đánh giá kết quả theo thang điểm L.E. GayetT và Muller. Trong nghiên cứu của chúng tôi sau khi phẫu thuật có 30/31 bệnh nhân chiếm tỷ lệ 96,8% có kết quả chức năng khớp vai rất tốt. Có 1/31 bệnh nhân chiếm tỷ lệ 3,2% bị đau khớp vai vì bệnh nhân này gãy 1/3 trên gần đầu trên xương cánh tay và có loãng xương nên chúng tôi xử dụng nẹp khóa đầu trên kéo dài từ đầu trên đến 1/3 giữa thân xương cánh tay. Vì thế bệnh nhân bị đau vai khoảng 6 tháng đầu. Sau khi được tập vật lý trị liệu và theo dõi đến 10 tháng bệnh không còn đau và vận động khớp vai bình thường. Như vậy kết hợp thân xương cánh tay bằng nẹp khóa không ảnh hưởng đến chức năng vận động của khớp vai.

Vận động khớp khuỷu trong nghiên cứu chúng

tôi cũng cho kết quả tương tự, 30/31 bệnh nhân chiếm tỷ lệ 96,8% có kết quả chức năng khớp khuỷu rất tốt. Có 1/31 bệnh nhân chiếm tỷ lệ 3,2% bị đau khớp khuỷu vì bệnh nhân này bị gãy thân xương cánh tay kèm gãy lồi cầu trong xương cánh tay. Bệnh nhân được bắt vít lồi cầu trong nên khớp khuỷu bị đau. Sau khi được tập vật lý trị liệu bệnh nhân vận động khớp khuỷu bình thường. Có thể thấy khớp khuỷu không bị ảnh hưởng đến chức năng trong việc kết hợp thân xương cánh tay bằng nẹp khóa.

Kết quả cuối cùng chúng tôi dựa theo thang điểm L.E. GayetT và Muller. Trong nghiên cứu của chúng tôi thì kết quả rất tốt chiếm tỷ lệ là 93,5% (29/31) và kết quả tốt chiếm tỷ lệ 6,5% (2/31). Như vậy kết quả tốt và rất tốt chiếm tỷ lệ là 100%.

So với nghiên cứu của tác giả nước ngoài Angela Christine Chang [4] có kết quả tốt và rất tốt chiếm tỷ lệ là 100%. Như vậy kết quả của các tác giả trong nước, ngoài nước và kết quả của chúng tôi là tương đương nhau. Qua đó chúng tôi thấy rằng sự ưu việt của phương pháp kết hợp thân xương cánh tay bằng nẹp khóa cố định xương vững chắc, nâng chỉnh đúng vị trí giải phẫu. Tạo điều kiện tốt cho quá trình liền xương, cho phép vận động sớm tránh teo cơ, cứng khớp.

V. KẾT LUẬN

Phương pháp điều trị gãy thân xương cánh tay ở người lớn bằng nẹp khóa cho kết quả tốt, đạt tỷ lệ liền xương cao 100%. Chỉ có 1 bệnh nhân liệt thần kinh quay sau mổ và phục hồi sau 6 tuần. Đây là phương pháp điều trị thích hợp trong các phương pháp điều trị trong nước hiện nay vì 2 lý do sau: dễ dàng thực hiện, không đòi hỏi kỹ thuật phức tạp, có thể áp dụng điều trị tại tuyến tỉnh; đạt được kết quả điều trị mong muốn và hiệu quả, bệnh nhân hài lòng.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Maximilian Leiblein, et al (2019)**, "Nonunions of the humerus – Treatment concepts and results of the last five years", Chinese Journal of Traumatology, 22, 187-195. DOI: 10.1016/j.cjtee.2019.04.002.
2. **Phan Quang Trí (2018)**, "Phác đồ điều trị gãy thân xương cánh tay", Phác đồ điều trị của Bệnh viện Chấn Thương Chính Hình Phần Một, Giáo Dục Việt Nam, Hồ Chí Minh, tr. 207-210.
3. **Nguyễn Anh Tuấn, Nguyễn Quang Long (2003)**, "Sử dụng nẹp tổ hợp các-bon (C3) điều trị gãy thân xương cánh tay", Y Học thành phố Hồ Chí Minh, 7 (1), tr. 6-9.
4. **Angela Christine Chang, et al. (2019)**, "The modified anterolateral approach", Journal of Orthopaedic Surgery, 27 (3), pp. 1-5. DOI: 10.1177/2309499019865954.
5. **Sebastian Lotzien, et al. (2019)**, "Open reduction and internal fixation of humeral

- midshaft fracture: anterior versus posterior plate fixation", BMC Musculoskeletal Disorders, 20 (1). DOI: 10.1186/s12891-019-2807-3.
6. **Rebekah Belayneh, et al (2019)**, "Final outcomes of radial nerve palsy associated with humeral shaft fracture and nonunion", J Orthop Traumatol, 20 (1), 18. DOI: 10.1186/s10195-019-0526-2.
 7. **Seyed Mahdi, et al (2019)**, "Humeral shaft fracture: a randomized controlled trial of nonoperative versus operative management (plate fixation)", Orthopedic Research and Reviews, 11, pp. 141-147. DOI: 10.2147/ORR.S212998.
 8. **Đỗ Đức Bình (2018)**, "Đánh giá kết quả phẫu thuật điều trị gãy kín đầu trên xương cánh tay bằng nẹp khóa tại Bệnh viện Quân Y 103", Kỷ yếu Hội Nghị Khoa Học Thường Niên Hội Chấn Thương Chính Hình Việt Nam lần thứ XVII, tr. 90.
 9. **Jae-Jung Jeong, et al (2019)**, "Narrow locking compression plate vs long phloos plate for minimally invasive plate osteosynthesis of spiral humerus shaft fracture", BMC Musculoskeletal Disorders, 20. DOI: 10.1186/s12891-019-2697-8.

BIẾN THỂ C.2678 G>C (GLY893ALA) TRONG GEN COL4A5 TRÊN BỆNH NHÂN NGHI NGỜ MẮC HỘI CHỨNG ALPORT

Đường Thị Hồng Diệp¹, Văn Lộc Vũ¹, Trần Nguyễn Như Uyên¹

TÓM TẮT

Mục tiêu: Xây dựng quy trình giải trình tự gene thể hệ mới (Illumina) tầm soát đột biến gene COL4A5, COL4A3, COL4A4 trên bệnh nhi viêm cầu thận nghi ngờ Alport và xác nhận lại bằng phương pháp giải trình tự Sanger. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Mẫu máu bệnh nhi 7 tuổi được chẩn đoán viêm cầu thận và mẫu máu của cha, mẹ, anh. Tiến hành tách chiết DNA bộ gen trong mẫu máu sử dụng kit Qiagen (Hoa Kỳ), lai-bắt giữ các phân đoạn DNA của các gen mục tiêu và xây dựng thư viện trình tự bằng bộ kit New England Biolabs (Hoa Kỳ), giải trình tự bằng hệ thống giải trình tự thể hệ mới Illumina (Hoa Kỳ) và xác định lại bằng kỹ thuật giải trình tự Sanger. **Kết quả:** Tìm thấy đột biến c.2678 G>C (Gly893Ala) gen COL4A5, được dự đoán là nguyên nhân gây hội chứng Alport X-linked từ các công cụ in silico dự đoán chức năng của đột biến gene, cho thấy phù hợp với lâm sàng của bệnh nhi. **Kết luận:** Quy trình giải trình tự NGS tìm đột biến gene mục tiêu từ mẫu máu bệnh nhân viêm cầu thận đã được thiết lập thành công tại labo của chúng tôi. Đột biến phát hiện được trên gene Col4a5 là đột biến mới của bệnh nhân, di truyền từ mẹ.

Từ khóa: gene Col4A5, hội chứng Alport, biến thể c.2678 G>C (Gly893Ala)

SUMMARY

C.2678 G>C (GLY893ALA) VARIANT IN COL4A5 GENE IN A PATIENT SUSPECTED TO HAVE ALPORT SYNDROME

Methods: Develop a next-generation sequencing (Illumina) workflow to screen for mutations in the COL4A5, COL4A3, and COL4A4 genes in pediatric patients with suspected Alport nephritis and confirm

the findings using Sanger sequencing. Protocol - developing study. Including: DNA extraction from blood samples using the Qiagen (USA) kit, capture hybridized DNA fragments of target genes and construct a sequencing library using the New England Biolabs (USA) kit, sequence using the Illumina (USA) next-generation sequencing system, and confirm the results by Sanger sequencing. **Result:** A c.2678 G>C (Gly893Ala) mutation in the COL4A5 gene was found, which has not been previously reported in the literature. This mutation is predicted to be the cause of X-linked Alport syndrome based on in silico tools that predict the functional impact of the gene mutation, and it is consistent with the clinical presentation of the patient. **Conclusion:** The NGS sequencing workflow for detecting mutations in target genes from blood samples of patients with glomerulonephritis has been successfully established. The mutation detected in the COL4A5 gene is a novel mutation in the patient, inherited from the mother.

Keywords: gene Col4A5, Alport syndrome, c.2678 G>C (Gly893Ala) mutation.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Bé trai ba tuổi được đưa đến khám tại bệnh viện nhi đồng 1 vì tiểu đỏ. Bé tiểu đỏ trước đó 3 tháng, em tiểu đỏ toàn dòng, không đau, không gắt buốt, không sốt, không phù, được chẩn đoán nhiễm trùng đường tiểu, uống nhiều loại kháng sinh, nhưng tình trạng tiểu máu không cải thiện. Xét nghiệm lúc nhập viện: tổng phân tích nước tiểu (TPNT) cho kết quả Pro 3+, Blood 3+, soi hình dạng hồng cầu niệu: HC biến dạng 80 %, 20% hồng cầu bình thường, Chức năng thận bình thường, đạm niệu 24 giờ 45 mg/kg/24 giờ, đạm máu bình thường, em được tiến hành sinh thiết thận với chẩn đoán: bệnh cầu thận theo dõi bệnh thận IgA.

Mẫu sinh thiết gồm 9 cầu thận được thực hiện với các phương pháp: HE, PAS, TRICHROME BẠC và nhuộm hóa mô miễn dịch. Mô kể và

¹Đại học Y Dược TP HCM

Chịu trách nhiệm chính: Đường Thị Hồng Diệp

Email: duongthihongdiep@ump.edu.vn

Ngày nhận bài: 6.01.2025

Ngày phản biện khoa học: 12.2.2025

Ngày duyệt bài: 10.3.2025