

- răng hàm trên từng phần bằng kỹ thuật implant có ghép xương. Luận án tiến sĩ y học, Trường Đại học Y Hà Nội.
7. **Vũ Việt Hà (2013).** Nhận xét tình trạng xương hàm tại vùng mất răng và các răng kế cận ở bệnh nhân mất răng đơn lẻ được chụp phim CT Cone Beam. Luận văn tốt nghiệp bác sĩ y khoa, Trường Đại học Y Hà Nội.
 8. **Sogo M, Ikebe K et al (2012).** Assessment of bone density in the posterior maxilla based on Hounsfield unit to enhance the initial stability of implants. Clin Implant Dent Relat Res 14 Suppl 1:3183-7.
 9. **Shanbhag S, Karnik P, Shirke P et al (2014).** Cone-beam computed tomographic analysis of sinus membrane thickness, ostium patency, and residual ridge heights in the posterior maxilla: implications for sinus floor elevation. Clin Oral Impl Res, 25, 2014, 755-760.
 10. **Janner, S.F., Caversacio et al (2011).** Characteristics and dimension of the Schneiderian membrane: a radiographic analysis using cone beam computed tomography in patients referred for dental implant surgery in the posterior maxilla. Clin Oral Implant Research 22: 1446-1453.

TẦM SOÁT BAN ĐẦU BỆNH TĂNG CHOLESTEROL MÁU GIA ĐÌNH BẰNG THANG ĐIỂM DLCN LÂM SÀNG Ở BỆNH NHÂN NHỒI MÁU CƠ TIM CẤP SỚM

Nguyễn Minh Kha^{1,2}, Hoàng Văn Sỹ^{1,2}

hơn. **Từ khóa:** Bệnh tăng cholesterol máu gia đình, LDL-C, nhồi máu cơ tim cấp sớm

TÓM TẮT⁶⁶

Mở đầu: Bệnh lý tăng cholesterol máu gia đình (Familial hypercholesterolemia, FH) là một rối loạn di truyền gen trội, gây bệnh động mạch xơ vữa sớm, trong đó bệnh động mạch vành. Tại Việt Nam, dữ liệu về tần suất lưu hành của bệnh FH trên bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp vẫn còn hạn chế. **Mục tiêu:** Xác định ban đầu tần suất lưu hành của bệnh FH ở bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp nhập viện bằng thang điểm Dutch Lipid Clinic Network (DLCN) lâm sàng. **Đối tượng:** Bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp sớm (nam < 55 tuổi, nữ < 60 tuổi) được nhập viện tại Bệnh viện Chợ Rẫy từ tháng 10/2023 đến tháng 6/2024. **Phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu cắt ngang mô tả. **Kết quả:** Nghiên cứu thu thập được 218 bệnh nhân thỏa tiêu chuẩn nhận vào, độ tuổi trung bình là $46,9 \pm 6,1$ tuổi, giới nam chiếm ưu thế và thể nhồi máu cơ tim cấp ST chênh lên chiếm 66,5%. Dựa theo thang điểm DLCN lâm sàng, bệnh nhân thuộc nhóm FH chiếm 12,4% (chắc chắn bị FH 3,2%, nhiều khả năng bị FH 9,2%), nhóm có thể là 28,9% và nhóm không bị FH 58,7%. Bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp sớm kèm bị FH ghi nhận tiền căn gia đình mắc bệnh động mạch vành sớm nhiều hơn, nồng độ cholesterol máu toàn phần, nồng độ LDL-C máu cao hơn với $p < 0,005$ so với nhóm không bị FH. Thang điểm Gensini ở nhóm bị FH là 101,0 (63,2 – 114,2), nhóm có thể là và nhóm không bị FH là và sự khác biệt này có ý nghĩa thống kê với $p < 0,001$. **Kết luận:** Nghiên cứu cho thấy tỷ lệ mắc bệnh tăng cholesterol máu gia đình dựa trên thang điểm DLCN lâm sàng ở bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp sớm là cao. Bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp sớm kèm bệnh lý này có nồng độ LDL-C cao hơn và mức độ tổn thương động mạch vành nhiều

SUMMARY

INITIAL SCREENING FOR FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA USING THE DUTCH LIPID CLINIC NETWORK CLINICAL SCORE IN PATIENTS WITH PREMATURE ACUTE MYOCARDIAL INFARCTION

Introduction: Familial hypercholesterolemia (FH) is an autosomal dominant genetic disorder associated with premature atherosclerotic cardiovascular disease, particularly coronary artery disease. In Vietnam, data on the prevalence of FH among patients with acute myocardial infarction (AMI) remain limited. **Objective:** To determine the initial prevalence of FH in hospitalized patients with AMI using the Dutch Lipid Clinic Network (DLCN) clinical scoring system. **Subjects:** Patients with premature AMI (men <55 years, women <60 years) admitted to Cho Ray Hospital from October 2023 to June 2024. **Methods:** Descriptive cross-sectional study. **Results:** A total of 218 eligible patients were included, with a mean age of 46.9 ± 6.1 years; males predominated, and ST-elevation myocardial infarction accounted for 66.5% of cases. Based on the DLCN clinical score, FH was identified in 12.4% of patients (definite FH: 3.2%; probable FH: 9.2%), possible FH in 28.9%, and unlikely FH in 58.7%. Premature AMI patients with FH had a higher prevalence of a family history of premature coronary artery disease and elevated levels of total cholesterol and LDL-C ($p < 0.005$). The Gensini score was significantly higher in the FH group at 101.0 (63.2–114.2) compared to the possible and unlikely FH groups, with a statistically significant difference ($p < 0.001$). **Conclusion:** This study highlighted a high prevalence of familial hypercholesterolemia based on the DLCN clinical scoring system in patients with premature AMI. Patients with this condition exhibit higher LDL-C levels and more severe coronary artery disease.

Keywords: Familial hypercholesterolemia, LDL-C, premature acute myocardial infarction

¹Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh

²Bệnh viện Chợ Rẫy

Chịu trách nhiệm chính: Hoàng Văn Sỹ

Email: hoangvansy@ump.edu.vn

Ngày nhận bài: 10.01.2025

Ngày phản biện khoa học: 20.2.2025

Ngày duyệt bài: 24.3.2025

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh lý tăng cholesterol máu gia đình (Familial hypercholesterolemia, FH) là một rối loạn di truyền, đặc trưng bởi sự tăng cao bất thường của nồng độ LDL-C trong máu, dẫn đến nguy cơ sớm mắc các bệnh lý động mạch do xơ vữa, bao gồm cả bệnh động mạch vành, thậm chí có thể xuất hiện từ những năm đầu đời.^{1,2} Các đột biến gen liên quan đến thụ thể LDL (LDL-R), Apolipoprotein B (APOB) và proprotein convertase subtilisin/kexin 9 (PCSK9) là nguyên nhân phổ biến nhất gây ra bệnh lý này. Nhiều nghiên cứu đã chỉ ra rằng FH chiếm khoảng 20% các trường hợp mắc bệnh động mạch vành sớm và có nguy cơ cao hơn từ 4,5 – 9 lần so với dân số nói chung. Trong một phân tích gộp năm 2020 với dữ liệu từ gần 11 triệu bệnh nhân, Beheshti và cộng sự ghi nhận tỷ lệ mắc bệnh FH ở dân số chung là 0,32% (1/313). Tỷ lệ này tăng lên đáng kể, đạt 3,2% (1/31) trong nhóm bệnh nhân mắc bệnh tim thiếu máu cục bộ và lên đến 6,7% (1/15) ở những bệnh nhân mắc bệnh mạch vành sớm, cao hơn khoảng 20 lần so với dân số chung.¹

Mặc dù đây là một yếu tố quan trọng trong cơ chế gây bệnh tim mạch xơ vữa, bệnh FH vẫn chưa được đánh giá và điều trị đầy đủ, ngay cả tại các quốc gia phát triển.² Nhiều công cụ và tiêu chuẩn lâm sàng đã được phát triển để hỗ trợ chẩn đoán bệnh lý này, trong đó tiêu chuẩn Dutch Lipid Clinic Network (DLCN) hiện là thang điểm được sử dụng phổ biến nhất trên toàn thế giới. Đặc biệt, thang điểm DLCN lâm sàng với sử dụng các tham số về lâm sàng đã và đang được áp dụng rộng rãi tại các quốc gia đang phát triển, nơi mà nguồn lực về xét nghiệm gen còn hạn chế.³

Việc chẩn đoán sớm rối loạn di truyền này có vai trò quan trọng trong thực hành lâm sàng, góp phần thay đổi cách tiếp cận điều trị cho nhóm bệnh nhân này. Dữ liệu dịch tễ về tần suất lưu hành của bệnh lý ở bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp sớm tại các nước châu Á còn hạn chế, đặc biệt tại Việt Nam.⁴ Do đó chúng tôi tiến hành nghiên cứu này để mô tả tần suất lưu hành và đặc điểm lâm sàng của những bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp sớm kèm bệnh tăng cholesterol máu gia đình bằng thang điểm DLCN trên lâm sàng.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Đối tượng nghiên cứu. Nghiên cứu cắt ngang mô tả ở 218 bệnh nhân nhập viện vì nhồi máu cơ tim cấp sớm tại bệnh viện Chợ Rẫy trong khoảng thời gian từ tháng 10 năm 2023 đến

tháng 06 năm 2024 tại bệnh viện Chợ Rẫy. Nhồi máu cơ tim cấp được chẩn đoán dựa theo Định nghĩa Toàn cầu lần thứ 4 và tất cả bệnh nhân đều được chụp mạch vành cản quang để chẩn đoán xác định nhồi máu cơ tim cấp cấp 1.⁵ Nghiên cứu này được thông qua bởi Hội đồng Đạo Đức trong nghiên cứu Y Sinh học tại Đại học Y Dược Thành phố Hồ Chí Minh.

Cỡ mẫu nghiên cứu: Tính cỡ mẫu dựa theo công thức ước lượng một tỷ lệ với $p = 0,16$ (dựa theo nghiên cứu của một tác giả tại khu vực Đông Nam Á ghi nhận tỷ lệ tăng cholesterol máu gia đình trên bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp sớm là 16%)⁶, tính được: $N \geq 207$ bệnh nhân. Chúng tôi chọn vào nghiên cứu những bệnh nhân thỏa các tiêu chuẩn sau: bệnh nhân từ đủ 18 tuổi trở lên; nhồi máu cơ tim cấp sớm khi nam < 55 tuổi hoặc nữ < 60 tuổi²; đồng ý và ký bản đồng thuận tham gia nghiên cứu. Tiêu chuẩn loại trừ gồm: Hội chứng thận hư; suy gan nặng (Child B, C); Ung thư đang hoạt động; suy giảm chức năng điều trị; nghiện rượu; phụ nữ có thai hoặc đang cho con bú.

Biến số nghiên cứu. Các biến số về đặc điểm nhân trắc (tuổi, giới tính), đặc điểm lâm sàng (tiền căn bệnh lý, sinh hiệu, BMI), đặc điểm cận lâm sàng gồm bilan lipid máu (Cholesterol máu toàn phần, HDL-C, LDL-C và triglyceride), chức năng cơ bóp thất trái, đường kính cuối tâm thu thất trái. Thang điểm Gensini đánh giá mức độ giải phẫu mạch vành dựa vào tổng điểm của từng mức độ hẹp nhân cho hệ số tại vị trí hẹp, các kết quả được ghi nhận từ bảng kết quả trong hồ sơ bệnh án.

Bảng 1. Tiêu chuẩn DLCN chẩn đoán tăng cholesterol máu gia đình trong nghiên cứu³

Tiêu chuẩn		Điểm
Tiền sử gia đình	Họ hàng bậc 1 có: - Mắc bệnh mạch vành sớm hoặc bệnh mạch máu khác (nam < 55 tuổi, nữ < 60 tuổi) - Đã từng có kết quả LDL-C cao, trong nhóm > bách phân vị thứ 95 theo tuổi và giới	1
	- Họ hàng bậc 1 có hình ảnh u mỡ bám gần và/hoặc vòng giác mạc - Hoặc trẻ em < 18 tuổi có kết quả LDL-C cao, trong nhóm > bách phân vị thứ 95 theo tuổi và giới	2
Bệnh cảnh lâm sàng	- Bệnh nhân mắc BDMV sớm (nam < 55 tuổi, nữ < 60 tuổi)	2
	- Bệnh nhân bị bệnh mạch máu não hoặc bệnh động mạch ngoại	1

	biên sớm (nam < 55 tuổi, nữ < 60 tuổi)	
Khám lâm sàng	- Có u mỡ bám gân	6
	- Có vòng giác mạc từ trước 45 tuổi	4
Nồng độ LDL-C	LDL-C ≥ 330 mg/dL (8,5mmol/L)	8
	LDL-C 250 – 329 mg/dL (6,5 – 8,4 mmol/L)	5
	LDL-C 190 – 249 mg/dL (5,0 – 6,4 mmol/L)	3
	LDL-C 155 – 189 mg/dL (4,0 – 4,9 mmol/L)	1
Xét nghiệm đột biến gen	Phát hiện đột biến gen LDLR, hoặc APOB, hoặc PCSK9	8

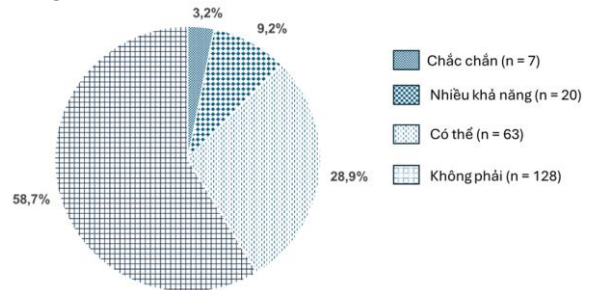
Chẩn đoán FH dựa trên tổng điểm DLCN: chắc chắn khi DLCN > 8 điểm; nhiều khả năng khi DLCN 6-8 điểm; có thể khi DLCN 3-5 điểm; không phải khi DLCN < 3 điểm (Bảng 1). Trong nghiên cứu này, khi bệnh nhân có điểm DLCN thuộc nhóm chắc chắn và nhiều khả năng thì được định nghĩa là bị FH.³

Xử lý thống kê. Nhập và xử lý số liệu bằng phần mềm Stata 14.2 trên hệ điều hành Window (StataCorp. 2015. Stata Statistical Software: Release 14. College Station, TX: StataCorp LP). Các biến liên tục phân phối chuẩn được mô tả bằng trung bình $\pm$ độ lệch chuẩn, nếu các phân phối không chuẩn được mô tả trung vị (tứ phân vị 25th – 75th). Các biến chỉ danh và thứ hạng được mô tả bằng tần số và tỷ lệ %. So sánh sự khác biệt về trung bình giữa các nhóm dùng phép kiểm ANOVA nếu biến số phân phối chuẩn, dùng Kruskal-Wallis test cho biến số phân phối không chuẩn. So sánh sự khác biệt về tần số các

biến chỉ danh bằng phép kiểm Chi bình phương (χ^2) hoặc Fisher's exact. Sự khác biệt có ý nghĩa khi $p < 0,05$.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Đặc điểm dân số nghiên cứu. Trong khoảng thời gian nghiên cứu, có 218 bệnh nhân thỏa tiêu chuẩn được nhận vào nghiên cứu. Tuổi trung bình của các dân số nghiên cứu là $46,9 \pm 6,1$ tuổi và tỷ lệ nam giới chiếm ưu thế với 83,94%. Nhồi máu cơ tim cấp ST chênh lên và không ST chênh có tỷ lệ lần lượt là 66,5% và 33,5%. Điểm DLCN lâm sàng có giá trị trung vị là 2 (2 – 3), điểm DLCN cao nhất là 10 điểm. Dựa theo thang điểm DLCN lâm sàng, tỷ lệ các khả năng chẩn đoán bệnh FH được thể hiện trong Hình 1.



Hình 1. Phân bố dân số được chẩn đoán FH theo thang điểm DLCN lâm sàng (N=218)

Tỷ lệ bệnh nhân được chẩn đoán chắc chắn và nhiều khả năng bị FH chiếm tỷ lệ lần lượt là 3,2% và 9,2%. Tỷ lệ bị FH gồm chắc chắn và nhiều khả năng bị FH chiếm 12,4% (27/218) số trường hợp. Dân số nghiên cứu được thành 3 nhóm gồm không phải FH, có thể là FH và mắc FH. Đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng của 3 phân nhóm dân số được trình bày ở Bảng 2.

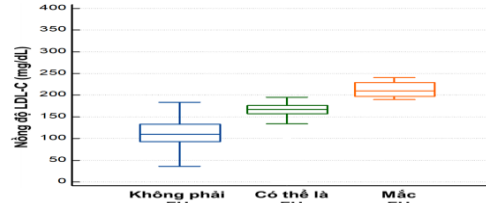
Bảng 2. Đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng theo phân nhóm chẩn đoán bệnh FH

Biến số	Mắc FH DLCN ≥ 6 (n = 27)	Có thể là FH DLCN 3 - 5 (n = 63)	Không phải FH DLCN < 3 (n = 128)	Giá trị p
Tuổi, năm	47,4 $\pm$ 5,6	47,0 $\pm$ 6,2	46,8 $\pm$ 6,3	0,90
Giới nam, n (%)	20 (74,1)	56 (88,9)	107 (83,6)	0,21
Tăng huyết áp, n (%)	16 (59,3)	34 (54,0)	56 (43,8)	0,21
Đái tháo đường 2, n (%)	4 (14,8)	9 (14,3)	25 (19,5)	0,43
Rối loạn lipid máu, n (%)	8 (29,6)	12 (19,0)	29 (22,7)	0,54
Tiền căn gia đình mắc bệnh mạch vành sớm, n (%)	17 (63,0)	10 (15,9)	0 (0,0)	<0,001
Hút thuốc lá, n (%)	17,0 (63,0)	54 (85,7)	89 (69,5)	0,17
Huyết áp tâm thu, n (%)	121,3 $\pm$ 21,1	129,0 $\pm$ 23,5	122,2 $\pm$ 19,3	0,08
Huyết áp tâm trương, n (%)	78,9 $\pm$ 19,1	80,5 $\pm$ 12,6	76,3 $\pm$ 13,1	0,14
Tần số tim, n (%)	88,7 $\pm$ 16,7	88,0 $\pm$ 19,7	84,0 $\pm$ 18,9	0,27
Chỉ số BMI, n (%)	23,7 $\pm$ 2,7	24,5 $\pm$ 3,7	24,3 $\pm$ 2,9	0,52
Béo phì, n (%)	7 (25,9)	26 (41,3)	48 (37,5)	0,38

Cholesterol TP, mg/dL	328,3 ± 183,3	219,7 ± 38,3	180,6 ± 44,8	<0,001
HDL-C, mg/dL	227,1 ± 45,8	162,1 ± 25,8	109,4 ± 29,4	<0,001
LDL-C, mg/dL	43,1 ± 9,0	40,3 ± 9,8	38,0 ± 8,7	0,02
Triglyceride, mg/dL	252,2 ± 135,2	219,4 ± 140,0	247,0 ± 195,0	0,54
Đường kính cuối tâm trương thất trái, mm	45,3 ± 5,4	45,6 ± 4,9	46,0 ± 5,3	0,81
Chức năng co bóp thất trái, %	38,9 ± 13,6	44,1 ± 10,9	45,2 ± 10,9	0,03

Giá trị là trung bình ± độ lệch chuẩn hoặc trung vị (khoảng tứ phân vị) hoặc số lượng (phần trăm)

Bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp sớm thuộc nhóm bị FH có tiền căn gia đình mắc bệnh mạch vành sớm cao hơn có ý nghĩa thống kê so với nhóm bệnh nhân có thể bị hoặc không phải FH. Nồng độ Cholesterol toàn phần và LDL-C cao hơn có ý nghĩa thống kê ở nhóm bị FH so với nhóm còn lại với giá trị $p < 0,05$ (Hình 2).



Hình 2. Phân bố nồng độ LDL-C của dân số nghiên cứu theo phân nhóm chẩn đoán FH

Mức độ tổn thương động mạch vành theo phân nhóm chẩn đoán FH

Bảng 3. Mức độ tổn thương động mạch vành theo phân nhóm chẩn đoán FH

Biến số	Mắc FH (n=27)	Có thể là FH (n=63)	Không phải FH (n=128)	Giá trị p
Từ 2 nhánh trở lên, n (%)	20 (74,1)	40 (63,5)	82 (64,1)	0,58
3 nhánh hoặc thân chung, n (%)	15 (44,4)	20 (31,7)	48 (37,5)	0,49
Điểm Gensini	101,0 (63,2–114,2)	60,5 (41,2 – 84,0)	60,5(42,4 – 91,8)	< 0,001

Giá trị là trung bình ± độ lệch chuẩn hoặc trung vị (khoảng tứ phân vị) hoặc số lượng (phần trăm)

Kết quả nghiên cứu cho thấy không có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê giữa các phân nhóm chẩn đoán FH ở bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp sớm về tổn thương động mạch vành từ 2 nhánh trở lên và 3 nhánh động mạch vành hoặc thân chung. Khi đánh giá mức độ tổn thương động mạch vành theo thang điểm Gensini, phân nhóm có khả năng bị FH có điểm Gensini cao nhất với 101,0 (63,2 – 114,2) và cao hơn có ý nghĩa thống kê so với phân nhóm nghi ngờ và ít khả năng bị FH (Bảng 3).

IV. BÀN LUẬN

Qua nghiên cứu trên 218 bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp sớm nhập viện, chúng tôi ghi nhận tỷ lệ các phân nhóm chẩn đoán FH theo thang điểm DLCN lâm sàng lần lượt là mắc FH 12,4%; có thể bị FH 28,9% và không phải FH 58,9%. Nghiên cứu này cũng cho thấy những bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp sớm kèm mắc FH ghi nhận tiền căn gia đình mắc bệnh động mạch vành sớm nhiều hơn, nồng độ Cholesterol máu toàn phần, nồng độ LDL-C máu cao hơn và mức độ tổn thương động mạch vành qua thang điểm Gensini cao hơn có ý nghĩa thống kê.

Dựa vào y văn, đây là một trong số những báo cáo hiếm mô tả về đặc điểm dịch tễ và lâm sàng của bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp sớm

kèm FH tại Việt Nam được chẩn đoán dựa vào thang điểm DLCN trên lâm sàng. Đã có những báo cáo trong nước về bệnh lý này nhưng chủ yếu mô tả về sơ đồ phả hệ hoặc các xét nghiệm gen trên bệnh nhân có biểu hiện lâm sàng qua khám sàng lọc ban đầu hoặc nghiên cứu trên đối tượng bệnh nhân bệnh mạch vành sớm nói chung.⁷ Trong nghiên cứu của tác giả Trương Thanh Hương trên đối tượng là dân số mắc bệnh mạch vành sớm (nam < 55 tuổi, nữ < 60 tuổi), tỷ lệ bệnh nhân bị FH là 8,3% (gồm chắc chắn 5% và nghi ngờ 3,3%)⁷, thấp hơn so với nghiên cứu của chúng tôi là 12,4%. Một nghiên cứu khác tại Malaysia trên đối tượng bệnh mạch vành sớm tỷ lệ ghi nhận FH là 16%. Với độ tuổi chẩn đoán tương tự như nghiên cứu của chúng tôi thì tỷ lệ FH trên bệnh nhân mắc bệnh động mạch vành sớm trong nghiên cứu tại Ấn Độ là 15% (chắc chắn 4% và nghi ngờ 11%).⁸ Đặc điểm chung của các nghiên cứu trên bao gồm cả nghiên cứu của chúng tôi là sử dụng thang điểm DLCN bằng cách tham số lâm sàng và kết quả xét nghiệm đột biến gen ít được đề cập. Tác giả Cui và cộng sự nghiên cứu trên dân số người Trung Quốc bị nhồi máu cơ tim cấp sớm với tiêu chuẩn DLCN cải biên (bao gồm cả xét nghiệm đột biến gen) thì tỷ lệ FH ghi nhận là 23,6%.⁹ Như vậy, tần suất lưu hành bệnh lý tăng cholesterol máu gia đình sẽ tùy thuộc vào độ tuổi được chẩn đoán bệnh mạch vành sớm, thể lâm sàng sàng và tiêu chuẩn được sử dụng để

chẩn đoán là DLCN theo lâm sàng hay bao gồm cả xét nghiệm gen.

Nồng độ Cholesterol toàn phần và LDL-C ở bệnh nhân nhồi máu cơ tim sớm kèm FH cao hơn có ý nghĩa thống kê so với nhóm còn lại. Điều này cũng phù hợp với cơ chế sinh bệnh học của bệnh lý này với đặc trưng là tình trạng cao nồng độ LDL-C từ những thập niên đầu tiên của cuộc đời và mức độ tăng phụ thuộc kiểu di truyền là đồng hợp tử hay dị hợp tử.² Bệnh nhân FH với mức LDL-C cao, là yếu tố chính gây ra tổn thương mạch vành nặng hơn. Nghiên cứu này cho thấy khi sử dụng thang điểm Gensini để đánh giá mức độ tổn thương mạch vành và đã chứng minh rằng bệnh nhân FH có điểm số Gensini cao hơn đáng kể, phản ánh tổn thương mạch vành nghiêm trọng. Nghiên cứu của tác giả Farnier và cộng sự cũng cho thấy trên bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp nhập viện, nhóm bệnh nhân FH (chắc chắn và nhiều khả năng) có mức độ tổn thương mạch vành thang điểm SYNTAX cao hơn có ý nghĩa so với nhóm không bị FH.¹⁰

Trong bối cảnh các quốc gia đang phát triển như Việt Nam, áp dụng thang điểm DLCN với các thông số lâm sàng có thể là một giải pháp hợp lý để tầm soát bệnh FH ban đầu trên diện rộng đặc biệt ở bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp sớm, do chi phí thấp và không đòi hỏi công nghệ gen xét nghiệm phức tạp. Điều này đặc biệt quan trọng khi nhiều báo cáo cho thấy tỷ lệ FH trong dân số mắc bệnh mạch vành sớm là cao và khả năng chẩn đoán sớm bệnh sẽ góp phần cải thiện chất lượng điều trị và giảm thiểu biến cố tim mạch.⁴

Nghiên cứu của chúng tôi cũng có một số hạn chế. Đầu tiên, đây là một nghiên cứu đơn trung tâm tại một bệnh viện nên dân số nghiên cứu có thể chưa đại diện cho toàn bộ dân số nghiên cứu tại Việt Nam. Thứ hai, nghiên cứu này chỉ sử dụng các chỉ số trên lâm sàng của thang điểm DLCN, không dùng các xét nghiệm về đột biến gen liên quan đến 3 gen phổ biến liên quan bệnh tăng cholesterol máu gia đình, do đó có thể đánh giá thấp tần suất lưu hành thực sự của bệnh tăng cholesterol máu gia đình.

V. KẾT LUẬN

Nghiên cứu cho thấy tỷ lệ mắc bệnh lý tăng cholesterol máu gia đình trên bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp sớm là cao, với tỷ lệ 12,4%. Bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp sớm kèm bệnh lý này có nồng độ LDL-C cao hơn và mức độ tổn thương động mạch vành qua thang điểm Gensini nhiều hơn. Cần tiến hành các nghiên cứu đa trung tâm, cỡ mẫu lớn, được theo dõi để tần suất cũng như đánh giá thêm tác động của bệnh

tăng cholesterol máu gia đình trên dự hậu của bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp.

Nguồn tài trợ: Nghiên cứu này nhận được sự hỗ trợ từ Sở Khoa Học Và Công Nghệ Thành Phố Hồ Chí Minh.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Beheshti SO, Madsen CM, Varbo A, Nordestgaard BG. Worldwide Prevalence of Familial Hypercholesterolemia: Meta-Analyses of 11 Million Subjects. *Journal of the American College of Cardiology*. May 26 2020;75(20):2553-2566. doi:10.1016/j.jacc.2020.03.057
2. Nordestgaard BG, Chapman MJ, Humphries SE, et al. Familial hypercholesterolaemia is underdiagnosed and undertreated in the general population: guidance for clinicians to prevent coronary heart disease: consensus statement of the European Atherosclerosis Society. *European heart journal*. Dec 2013;34(45):3478-90a. doi:10.1093/eurheartj/ehd273
3. Civeira F. Guidelines for the diagnosis and management of heterozygous familial hypercholesterolemia. *Atherosclerosis*. Mar 2004;173(1):55-68. doi:10.1016/j.atherosclerosis.2003.11.010
4. Jackson CL, Zordok M, Kullo IJ. Familial hypercholesterolemia in Southeast and East Asia. *American journal of preventive cardiology*. Jun 2021;6:100157. doi:10.1016/j.ajpc.2021.100157
5. Thygesen K, Alpert JS, Jaffe AS, et al. Fourth Universal Definition of Myocardial Infarction (2018). *Journal of the American College of Cardiology*. Oct 30 2018;72(18):2231-2264. doi: 10.1016/j.jacc.2018.08.1038
6. Nazli SA, Chua YA, Mohd Kasim NA, et al. Familial hypercholesterolaemia and coronary risk factors among patients with angiogram-proven premature coronary artery disease in an Asian cohort. *PloS one*. 2022;17(9):e0273896. doi:10.1371/journal.pone.0273896
7. Hương TT. Tình trạng tăng Cholesterol máu gia đình có bệnh mạch vành sớm tại Việt Nam: Kết quả từ chiến lược sàng lọc chọn lọc. *Tạp chí Nghiên cứu Y học*. 11/01 2021;143(7):167-176. doi:10.52852/tcncyh.v143i7.270
8. Sawhney JPS, Prasad SR, Sharma M, et al. Prevalence of familial hypercholesterolemia in premature coronary artery disease patients admitted to a tertiary care hospital in North India. *Indian heart journal*. Mar-Apr 2019;71(2):118-122. doi:10.1016/j.ihj.2018.12.004
9. Cui Y, Li S, Zhang F, et al. Prevalence of familial hypercholesterolemia in patients with premature myocardial infarction. *Clinical cardiology*. Mar 2019;42(3): 385-390. doi:10.1002/clc.23154
10. Farnier M, Salignon-Vernay C, Yao H, et al. Prevalence, risk factor burden, and severity of coronary artery disease in patients with heterozygous familial hypercholesterolemia hospitalized for an acute myocardial infarction: Data from the French RICO survey. *Journal of clinical lipidology*. Jul-Aug 2019;13(4):601-607. doi:10.1016/j.jacl.2019.06.005