

- 55(12):621-628. doi:10.11622/smedj.2014174
4. **Gennari L, Bozzetti F, Bonfanti G, et al.** Subtotal versus total gastrectomy for cancer of the lower two-thirds of the stomach: a new approach to an old problem. *Br J Surg.* 1986;73(7):534-538. doi:10.1002/bjs.1800730706
5. **Cianchi F, Indennitate G, Trallori G, et al.** Robotic vs laparoscopic distal gastrectomy with D2 lymphadenectomy for gastric cancer: a retrospective comparative mono-institutional study. *BMC Surg.* 2016;16(1):65. doi:10.1186/s12893-016-0180-z
6. **Catarci, M., et al.,** Lymph node retrieval and examination during the implementation of extended lymph node dissection for gastric cancer in a non-specialized western institution. *Updates Surg.* 2010. 62(2): p. 89-99.
7. **Fujitani K, Kwang Yang H et al** (2016), "Gastrectomy plus chemotherapy versus chemotherapy alone for advanced gastric cancer with a single non-curative factor (REGATTA): a phase 3, randomized controlled trial", *The Lancet Oncology*, s1470-2045 (15), pp. 1-10.
8. **Zhong Zhang J, Shan Lu H et al** (2011), "Outcome of palliative total gastrectomy for stage IV proximal gastric cancer", *Am J Surg*, 202(1), pp.
9. **Park JH, Jeong SH, Lee YJ, et al.** Comparison of long-term oncologic outcomes of laparoscopic gastrectomy and open gastrectomy for advanced gastric cancer: A retrospective cohort study. *Korean J Clin Oncol.* 2018;14:21-29.
10. **Zhao LY, Zhang WH, Chen XZ, et al.** Prognostic Significance of Tumor Size in 2405 Patients With Gastric Cancer: A Retrospective Cohort Study. *Medicine (Baltimore).* 2015;94(50): e2288.

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG, CẬN LÂM SÀNG VÀ ĐỘT BIẾN GEN Ở NGƯỜI BỆNH UNG THƯ ĐẠI TRỰC TRÀNG ĐIỀU TRỊ TẠI BỆNH VIỆN ĐẠI HỌC Y HÀ NỘI

Đinh Thị Phương Anh¹, Nguyễn Thị Huệ¹, Lê Minh Châu¹,
Nguyễn Ngọc Sơn¹, Lê Thị Quyên², Nguyễn Thu Hằng³,
Nguyễn Thị Minh Hạnh⁴, Đào Thị Huyền Trang¹, Đoàn Viết Trình⁶,
Trần Ngọc Minh⁶, Lương Thị Lan Anh^{1,6}, Trần Thị Hải Yến¹,
Tô Thị Thu Hà⁵, Nguyễn Kim Đồng⁶, Nguyễn Thị Trang^{1,6}

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Ung thư đại trực tràng (UTĐTT) là một trong những bệnh lý ác tính hàng đầu với tỷ lệ mắc và tử vong ngày càng gia tăng, hiểu biết về đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và đột biến gen cần thiết để tối ưu hóa chiến lược chẩn đoán và điều trị. **Mục tiêu:** Mô tả đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và đột biến gen ở bệnh nhân UTĐTT và khảo sát mối tương quan giữa đột biến gen và một số đặc điểm cận lâm sàng. **Đối tượng và phương pháp:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang hồi cứu và tiền cứu trên 60 bệnh nhân UTĐTT có mẫu mô ung thư được lưu trữ và có kết quả xét nghiệm gen. **Kết quả:** Đau bụng và phân máu là hai triệu chứng phổ biến của UTĐTT. Đặc điểm khối u trên nội soi đại trực tràng hay gặp nhất ở trực tràng (43,3%), dạng sùi (71,7%) và độ biệt hóa vừa (85%). Marker ung thư CEA và CA 19-9 tăng gấp ở 67% và 40% các trường hợp chẩn đoán. Tỷ lệ đột

biến KRAS cao nhất chiếm 40%, đứng thứ hai là tỷ lệ đột biến gen BRAF 8,3%. Phát hiện các đột biến khác trên các gen PIK3CA, TP53, APC, NRAS, PTEN với tần suất thấp lần lượt là 5%; 3,3%; 3,3%; 1,7% và 1,7%. Có mối liên quan có ý nghĩa thống kê giữa đột biến gen và vị trí khối u. Không có mối liên quan giữa đột biến gen với mức độ biệt hóa và marker ung thư. **Kết luận:** Việc mô tả đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng kết hợp hồ sơ phân tử khối u bằng công nghệ giải trình tự gen thế hệ mới cung cấp cái nhìn bao quát về bộ gen ung thư từ đó hướng đến cá thể hóa điều trị bệnh nhân. **Từ khóa:** Ung thư đại trực tràng, đột biến gen, NGS, lâm sàng, cận lâm sàng, điều trị đích

SUMMARY

CLINICAL AND SUBCLINICAL CHARACTERISTICS AND GENE MUTATIONS IN COLORECTAL CANCER AT HANOI MEDICAL UNIVERSITY HOSPITAL

Introduction: Colorectal cancer (CRC) is one of the most common malignancies worldwide, with increasing incidence and mortality rates. Understanding the clinical, subclinical, and genetic mutation characteristics of CRC is crucial for optimizing diagnostic and therapeutic strategies. **Objectives:** To describe the clinical and subclinical characteristics of colorectal cancer patients and to investigate the correlation between genetic mutations and certain subclinical features. **Subjects and Methods:** A retrospective and prospective cross-sectional study was conducted on 210 CRC patients treated, who had available genetic testing results.

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Bệnh viện Nam học và Hiếm muộn Hà Nội

³Bệnh viện A Thái Nguyên

⁴Bệnh viện Châm cứu Trung ương

⁵Trường Đại học y dược, Đại học Quốc gia Hà Nội

⁶Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thị Trang

Email: trangnguyen@hmu.edu.vn

Ngày nhận bài: 3.3.2025

Ngày phản biện khoa học: 8.4.2025

Ngày duyệt bài: 13.5.2025

Results: Abdominal pain and hematochezia were the most common clinical symptoms. The most frequently observed endoscopic tumor location was the rectum, with the most common macroscopic morphology being an exophytic growth pattern, and the majority of tumors were moderately differentiated (85%). Elevated CEA and CA 19-9 levels were found in a significant proportion of cases (67% and 40%, respectively). KRAS mutations were the most prevalent (40-50%), followed by BRAF (8.3%), with additional low-frequency mutations detected in PIK3CA (5%), TP53 (3.3%), APC (3.3%), NRAS, and PTEN. A statistically significant correlation was observed between gene mutations and tumor location, whereas the relationship between genetic mutations and other clinicopathological characteristics remains inconclusive. **Conclusions:** The integration of clinical, subclinical, and comprehensive molecular profiling of colorectal tumors using next-generation sequencing technology provides valuable insights into the genetic landscape of colorectal cancer, supporting personalized treatment approaches.

Keywords: Colorectal cancer, clinical characteristics, subclinical features, genetic mutations, targeted therapy, next-generation sequencing, molecular profiling.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Ung thư đại trực tràng (UTĐTT) là một trong những loại ung thư phổ biến nhất trên thế giới và tại Việt Nam, với tỷ lệ mắc và tử vong ngày càng gia tăng. Theo GLOBOCAN 2022, UTĐTT đứng thứ ba trong số các loại ung thư thường gặp và là nguyên nhân tử vong thứ hai do ung thư trên toàn cầu với hơn 1,9 triệu ca mắc mới và gần 1 triệu ca tử vong.¹ Đáng chú ý, trong những năm gần đây, bệnh có xu hướng xuất hiện ngày càng nhiều ở nhóm người trẻ tuổi, đặt ra thách thức lớn trong việc sàng lọc và phát hiện sớm.

UTĐTT thường có biểu hiện lâm sàng đa dạng, không đặc hiệu và tiến triển âm thầm, dẫn đến chẩn đoán muộn và ảnh hưởng đến tiên lượng điều trị. Các xét nghiệm cận lâm sàng có giá trị trong chẩn đoán, theo dõi và tiên lượng bệnh nhân. Hiện nay, giải phẫu bệnh vẫn là tiêu chuẩn vàng trong chẩn đoán UTĐTT.

Việc xác định đột biến gen trên bệnh nhân UTĐTT cung cấp hồ sơ phân tử toàn diện có vai trò quan trọng trong cơ chế bệnh sinh và đáp ứng điều trị. Hiện nay, đột biến KRAS, BRAF và NRAS có liên quan đến việc kháng thuốc điều trị nhắm trúng đích kháng EGFR, ảnh hưởng trực tiếp đến hiệu quả điều trị đã được đưa vào hướng dẫn thực hành lâm sàng. Tuy nhiên, ung thư là quá trình tích lũy dần rất nhiều đột biến, việc phát hiện các đột biến gen mục tiêu khác là cần thiết góp phần nâng cao hiệu quả điều trị cá thể hóa cho bệnh nhân.

Vì vậy chúng tôi thực hiện nghiên cứu này với mục tiêu: "Mô tả đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và đột biến gen ở bệnh nhân UTĐTT và khảo sát mối tương quan giữa đột biến gen và một số đặc điểm cận lâm sàng."

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu. 60 bệnh nhân được chẩn đoán UTĐTT dựa trên các triệu chứng lâm sàng, cận lâm sàng và giải phẫu bệnh. Bệnh nhân có mẫu mô ung thư được lưu trữ và có kết quả xét nghiệm gen tại Bệnh viện Đại học Y Hà Nội từ 01/2020 đến 12/2024

2.2. Phương pháp nghiên cứu. Nghiên cứu mô tả cắt ngang, hồi cứu và tiến cứu dữ liệu. Cỡ mẫu: chọn mẫu thuận tiện, 60 bệnh nhân UTĐTT

Thời gian nghiên cứu: 03 năm 2024 đến tháng 04 năm 2025

Phân tích đột biến gen được thực hiện tại Trung tâm Di truyền lâm sàng (Bệnh viện Đại học Y Hà Nội) và viện công nghệ ADN và phân tích di truyền.

Kỹ thuật giải trình tự gen thế hệ mới

- Thu thập và tách chiết DNA:
 - Mẫu sinh thiết mô được thu thập từ bệnh nhân ung thư đại trực tràng.
 - DNA được chiết tách bằng QIAamp DNA Mini Kit (QIAGEN), đảm bảo thu được DNA chất lượng cao và tinh khiết, phù hợp cho quá trình giải trình tự.
- Chuẩn bị thư viện gen:
 - DNA sau tách chiết được kiểm tra chất lượng và định lượng bằng Qubit Fluorometer
 - Thư viện gen được chuẩn bị bằng BGI DNA Library Prep Kit, bao gồm các bước cắt đoạn DNA, gắn adaptor và khuếch đại.
 - Các thư viện đạt tiêu chuẩn được kiểm tra lại về kích thước và nồng độ trước khi đưa vào giải trình tự.

- Giải trình tự gen (NGS):

- Thư viện gen được nạp lên hệ thống máy giải trình tự MGISEQ-2000 để tiến hành giải trình tự.
- Công nghệ sử dụng cặp đọc (paired-end sequencing) với độ sâu giải trình tự phù hợp nhằm đảm bảo phát hiện đầy đủ các biến thể gen.

- Phân tích dữ liệu:

- Dữ liệu thô (raw data) được xử lý bằng phần mềm BGI's Bioinformatics Pipeline, bao gồm các bước lọc dữ liệu chất lượng thấp, căn chỉnh (alignment) với bộ gen tham chiếu (human reference genome GRCh38) và xác định đột biến.
- Các đột biến được phân tích chuyên sâu bằng phần mềm SOAPnuke (lọc dữ liệu), SOAPaligner (căn chỉnh), và VarScan hoặc GATK

(phát hiện biến thể).

- Các đột biến được chú thích (annotation) và phân tích chức năng thông qua phần mềm ANNOVAR hoặc SnpEff, nhằm xác định các đột biến liên quan đến ung thư đại trực tràng.

- Kết quả được so sánh với các cơ sở dữ liệu quốc tế như COSMIC, ClinVar, dbSNP để xác định các đột biến lâm sàng có ý nghĩa.

2.3. Xử lý số liệu. Số liệu sau khi thu thập được nhập vào máy tính, làm sạch số liệu, quản lý và phân tích số liệu bằng phần mềm thống kê tin học SPSS 20.

2.4. Đạo đức nghiên cứu. Nghiên cứu được thực hiện tuân thủ theo các hướng dẫn của Tuyên ngôn Helsinki và đã được phê duyệt bởi Hội đồng Đạo đức trong Nghiên cứu Y sinh của Trường Đại học Y Hà Nội (Số: 912/GCN-HĐĐĐNCYSH-ĐHYHN).

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu. 60 bệnh nhân UTĐTT được nghiên cứu có độ tuổi trung bình tại thời điểm chẩn đoán là 58.47 ± 14.35 và 80% có độ tuổi từ 45 trở lên. Trong đó, 37 (62%) bệnh nhân nam giới và 23 (38%) bệnh nhân nữ giới.

3.2. Đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng ở bệnh nhân UTĐTT

Bảng 1. Các triệu chứng lâm sàng xuất hiện ở bệnh nhân UTĐTT

Triệu chứng lâm sàng	Số bệnh nhân (Tỷ lệ)
Đau bụng	42 (70%)
Táo bón	29 (48,3%)
Ỉa chảy	21 (35%)
Phân máu	39 (65%)
Sụt cân	17 (28,3%)
Thiếu máu	13 (21,7%)

Nhận xét: Triệu chứng đau bụng là phổ biến nhất với tần suất 70%. Triệu chứng phân máu đứng thứ hai với tần suất 65%. Ngoài ra các triệu chứng khác như táo bón, ỉa chảy, sụt cân và thiếu máu gặp với tần suất lần lượt là 48,3%, 35%, 28,3% và 21,7%.

Bảng 2. Một số đặc điểm trên hình ảnh nội soi và marker ung thư ở bệnh nhân UTĐTT

Nội soi đại trực tràng		Số bệnh nhân (Tỷ lệ)
Vị trí u	Đại tràng trái	19 (31,7%)
	Đại tràng phải	15 (25%)
	Trực tràng	26 (43,3%)
Dạng tổn thương	Sùi	43 (71,7%)
	Loét	6 (10%)
	Sùi loét	9 (15%)
	Thâm nhiễm	2 (3,3%)
Độ biệt hóa	Thấp	5 (8,3%)
	Vừa	51 (85%)

	Cao	4 (6,7%)
Marker ung thư		
CEA	≥ 5	40 (67%)
CA 19-9	≥ 37	23 (40%)

Nhận xét: Đặc điểm khối u trên nội soi đại trực tràng hay gặp nhất là ở trực tràng (43,3%), tổn thương dạng sùi (71,7%) và độ biệt hóa vừa (85%). Marker ung thư CEA và CA 19-9 tăng gặp ở 67% và 40% các trường hợp chẩn đoán.

3.3. Đột biến gen và mối liên quan giữa đột biến gen với một số đặc điểm lâm sàng ở bệnh nhân UTĐTT

Bảng 3. Tần số xuất hiện của đột biến gen ở bệnh nhân UTĐTT

Gen	Số lượng N=60	Tỷ lệ mắc ở nhóm đối tượng nghiên cứu
KRAS	24	40
BRAF	5	8.3
NRAS	1	1.7
PIK3CA	3	5
PTEN	1	1.7
TP53	2	3.3
APC	2	3.3

Nhận xét: Tỷ lệ đột biến KRAS cao nhất chiếm 40%, đứng thứ hai là tỷ lệ đột biến gen BRAF 8,3%. Phát hiện các đột biến khác trên gen PIK3CA, TP53, APC, NRAS, PTEN với tần suất thấp hướng lần lượt là 5%; 3,3%; 3,3%; 1,7% và 1,7%.

Bảng 4. Mối liên quan giữa đột biến gen và một số đặc điểm cận lâm sàng ở bệnh nhân UTĐTT

Đặc điểm		Đột biến	Không đột biến	P
Vị trí khối u	Đại tràng P	11	8	0.027
	Đại tràng T	4	11	
	Trực tràng	18	8	
Mức độ biệt hóa	Cao	2	2	0.955
	Vừa	28	23	
	Thấp	3	2	
Marker UT	CEA	205.69 ±336.43	94.35 ±229.66	0.149 (95% CI: -41.07 - 263.75)
	CA 19-9	256.61 ±405.06	96.11 ±211.91	0.06 (95% CI: -7.33 - 328.33)

Nhận xét: $p < 0,05 \Rightarrow$ có mối liên quan có ý nghĩa thống kê giữa đột biến gen và vị trí khối u. $P > 0,05 \Rightarrow$ không có mối liên quan giữa đột biến gen với mức độ biệt hóa và marker ung thư.

IV. BÀN LUẬN

4.1. Đặc điểm chung của nhóm đối tượng nghiên cứu. Tuổi là một trong những yếu tố nguy cơ của ung thư nói chung và UTĐTT

nói riêng. UTĐTT thường xuất hiện sau 50 tuổi, nhưng trong những năm gần đây, người ta thấy rằng tỷ lệ mắc UTĐTT tăng ở nhóm tuổi trẻ hơn. Vì vậy Cơ quan Nghiên cứu Ung thư Quốc tế IARC khuyến cáo độ tuổi sàng lọc UTĐTT đã giảm xuống là 45 tuổi.² Theo nghiên cứu của chúng tôi 80% bệnh nhân UTĐTT được chẩn đoán ở độ tuổi từ 45 trở lên, độ tuổi trung bình 58.47 ± 14.35 . Nghiên cứu của chúng tôi cũng tương tự nghiên cứu của Bùi Ánh Tuyết tại Bệnh viện K năm 2018 cho thấy, tuổi trung bình khi chẩn đoán là 54,5 tuổi, nhóm tuổi từ 50 đến 69 là phổ biến nhất, chiếm 70,8%.³

Trừ các loại ung thư đặc thù theo giới, nhìn chung số lượng mắc nhiều loại ung thư ở nam cao hơn nữ. Theo số liệu của GLOBOCAN năm 2022, tỷ lệ mắc mới UTĐTT trên toàn thế giới ở nam là 1.069.446 ca và ở nữ 856.979 ca. Nghiên cứu của chúng tôi cũng có kết quả tương tự với tỷ lệ nam giới cao gấp khoảng 1,6 so với nữ giới.¹

4.2. Đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng ở bệnh nhân UTĐTT. Các triệu chứng lâm sàng của bệnh nhân UTĐTT tương đối đa dạng, không đặc hiệu và phụ thuộc nhiều yếu tố. Trong nghiên cứu của chúng tôi, đau bụng và phân máu là hai triệu chứng lâm sàng phổ biến nhất, kết quả này cũng tương tự một số nghiên cứu trong nước đã công bố. Các nghiên cứu nước ngoài điển hình như của tác giả Muhammad Aakif và cộng sự thấy rằng phân máu là triệu chứng hay gặp nhất, tiếp theo là đau bụng, rối loạn thói quen đại tiện, tắc ruột và sụt cân.⁴ Đau bụng là dấu hiệu thường gặp ở đại tràng còn phân máu hay gặp trong ung thư trực tràng.

UTĐTT có thể gặp ở bất kỳ vị trí nào trong đại trực tràng, vị trí ung thư có liên quan đến các triệu chứng lâm sàng của bệnh nhân. Nội soi đại trực tràng giúp quan sát hình thái đại thể, giúp sinh thiết tổn thương để chẩn đoán xác định bằng mô bệnh học. Nghiên cứu chúng tôi cho thấy tổn thương dạng sùi và độ biệt hóa vừa hay gặp nhất. Nghiên cứu này cho kết quả tương tự nghiên cứu của Nguyễn Kiến Dụ năm 2017 tổn thương dạng sùi có tỷ lệ cao nhất 95,9%, các dạng tổn thương khác (loét, loét – sùi, thâm nhiễm) chiếm tỉ lệ rất nhỏ, mức độ biệt hóa vừa chiếm tỷ lệ cao nhất 82,1%.⁵

Kháng nguyên CEA và CA 19-9 là các dấu ấn sinh học được sử dụng rộng rãi trong theo dõi đáp ứng điều trị, theo dõi tái phát sau phẫu thuật của bệnh nhân UTĐTT. Nồng độ CEA, CA 19-9 tăng tại thời điểm chẩn đoán chỉ thấy lần lượt là 67% và 40% số bệnh nhân. Vì vậy các dấu ấn sinh học này không có giá trị chẩn đoán phát hiện UTĐTT mà chỉ có ý nghĩa theo dõi,

tiền lượng đáp ứng của bệnh nhân.

4.3. Đột biến gen và mối liên quan giữa đột biến gen với một số đặc điểm lâm sàng ở bệnh nhân UTĐTT. KRAS, NRAS và BRAF là các gen đột biến liên quan đến khả năng không đáp ứng thuốc điều trị kháng EGFR trong đó đột biến KRAS được nghiên cứu nhiều nhất, cũng là đột biến phổ biến với tần suất khoảng 40-50%.⁶ Điều này phù hợp với nghiên cứu của chúng tôi đối với gen KRAS, ngoài ra chúng tôi còn gặp một tỷ lệ nhỏ đột biến ở các gen PIK3CA, TP53, APC, NRAS và PTEN. Tần suất này có sự khác biệt với một nghiên cứu của tác giả Arnaude Bayle khi khảo sát trên 210 bệnh nhân ung thư đại trực tràng bằng công nghệ giải trình tự gen thế hệ mới panel 24 gen thì thấy rằng ba đột biến gen hay gặp nhất là TP53 (63%), KRAS (41%) và PIK3CA (19%).⁷ Có thể là do cỡ mẫu còn hạn chế, đặc điểm phân tử bộ gen ung thư ở người Việt Nam khác với quần thể khác nên tỷ lệ các gen có sự khác biệt.

Trong nghiên cứu chúng tôi còn thấy có mối liên quan có ý nghĩa thống kê giữa đột biến gen và vị trí khối u. Tuy nhiên điều này còn gây tranh cãi, cần thực hiện thêm các nghiên cứu để chứng minh. Điều này còn phụ thuộc vào từng loại đột biến, người ta thấy rằng đột biến BRAF hay được phát hiện khối u ở đại tràng phải, TP53 và APC xuất hiện nhiều hơn ở đại tràng trái và trực tràng.⁸

V. KẾT LUẬN

Triệu chứng đau bụng và phân máu là hai triệu chứng phổ biến của UTĐTT. Nội soi đại trực tràng cung cấp hình ảnh đại thể khối u, sinh thiết chính xác để chẩn đoán xác định. Các dấu ấn sinh học có giá trị trong tiên lượng và theo dõi điều trị, không có giá trị trong chẩn đoán sớm.

Đột biến gen KRAS chiếm tỷ lệ cao nhất. Việc lập hồ sơ phân tử khối u bằng công nghệ giải trình tự gen thế hệ mới cung cấp cái nhìn bao quát về bộ gen ung thư từ đó hướng đến cá thể hóa điều trị bệnh nhân.

VI. KIẾN NGHỊ

Cần thực hiện thêm nhiều nghiên cứu với cỡ mẫu lớn hơn để có cơ sở dữ liệu về bộ gen ung thư cho người Việt Nam từ đó áp dụng hiệu quả các thuốc điều trị nhắm đích.

VII. LỜI CẢM ƠN

Nghiên cứu này được hỗ trợ bởi đề tài nghiên cứu khoa học cấp nhà nước: "Nghiên cứu ứng dụng trí tuệ nhân tạo và công nghệ giải trình tự gen thế hệ mới trong phát hiện đột biến gen liên quan đến sự đáp ứng thuốc điều trị một

số bệnh ung thư phổ biến tại Việt Nam” mã số: KC-4.0-42/19-25.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Filho AM, Laversanne M, Ferlay J, et al.** The GLOBOCAN 2022 cancer estimates: Data sources, methods, and a snapshot of the cancer burden worldwide. *International Journal of Cancer*. 2025;156(7):1336-1346.
2. **Morgan E, Arnold M, Gini A, et al.** Global burden of colorectal cancer in 2020 and 2040: incidence and mortality estimates from GLOBOCAN. *Gut*. 2023;72(2):338-344.
3. **Bùi Anh T.** Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và tình trạng đột biến gen KRAS trong ung thư đại trực tràng tại bệnh viện K. 2017.
4. **Aakif M, Balfe P, Elfaedy O, et al.** Study on colorectal cancer presentation, treatment and follow-up. *International journal of colorectal disease*. 2016;31:1361-1363.
5. **Du NK.** Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và đột biến gen kras, braf ở bệnh nhân ung thư đại trực tràng. Luận án tiến sĩ y học, Trường Đại học Y Hà Nội. 2017;
6. **Saharti S.** KRAS/NRAS/BRAF mutation rate in Saudi academic hospital patients with colorectal cancer. *Cureus*. 2022;14(4)
7. **Bayle A, Basile D, Garinet S, et al.** Next-generation sequencing targeted panel in routine care for metastatic colon cancers. *Cancers*. 2021;13(22):5750.
8. **Salem M, Weinberg B, Xiu J, El-Deiry W, Hwang J, Gatalica Z.** Comparative molecular analyses of left-sided colon, right-sided colon, and rectal cancers. *Oncotarget*. 2017; 8 (49): 86356–68.

KẾT QUẢ PHẪU THUẬT GHÉP THẦN KINH TRÊN BỆNH NHÂN LIỆT ĐÁM RỐI THẦN KINH CÁNH TAY DO TAI BIẾN SẢN KHOA TẠI BV NHI ĐỒNG 1

Đặng Khải Minh¹, Võ Quang Đình Nam², Phan Ngọc Duy Cẩn¹

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Kết quả phẫu thuật ghép thần kinh trên bệnh nhi liệt đám rối thần kinh cánh tay do tai biến sản khoa tại bv nhi đồng 1. **Mục tiêu:** Mô tả các yếu tố nguy ảnh hưởng đến tỉ lệ trẻ sơ sinh bị tổn thương đám rối thần kinh cánh tay. Đánh giá kết quả hồi phục của vai, khuỷu và bàn tay trên bệnh nhi liệt đám rối thần kinh cánh tay được phẫu thuật ghép thần kinh tại Bệnh viện Nhi Đồng 1. **Phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu tiền cứu, mô tả hàng loạt ca. **Kết quả:** Qua đánh giá 40 bệnh nhân liệt đám rối thần kinh cánh tay được phẫu thuật ghép thần kinh chúng tôi ghi nhận: Yếu tố nguy cơ: Cân nặng lúc sinh từ 4 kg (85%); Sinh thường, sinh khó cần can thiệp là 97,5%; Bệnh nhân nữ sinh lần đầu có tỉ lệ cao 70%. Kết quả sau phẫu thuật: Hầu hết bệnh nhi đều hồi phục chức năng thời điểm 24 tháng với kết quả: Tỉ lệ hồi phục đạt và tốt là 28 BN (75%) theo chỉ số Mallet; Tỉ lệ hồi phục khuỷu đạt tốt là 50% và trung bình là 45% theo chỉ số Gilbert. **Kết luận:** Tiếp tục đánh giá kết quả lâu dài (trên 24 tháng đến 5 năm) các trường hợp phẫu thuật ghép thần kinh trên bệnh nhi liệt đám rối thần kinh cánh tay do tai biến sản khoa.

Từ khóa: liệt đám rối thần kinh cánh tay, biến chứng sản khoa.

SUMMARY

SURGICAL OUTCOMES OF NERVE GRAFTING IN PEDIATRIC PATIENTS WITH BRACHIAL

¹Bệnh viện Nhi đồng 1 - TPHCM

²Bệnh viện Chấn thương Chỉnh hình - TPHCM

Chịu trách nhiệm chính: Võ Quang Đình Nam

Email: namvqd@hotmail.com

Ngày nhận bài: 6.3.2025

Ngày phản biện khoa học: 10.4.2025

Ngày duyệt bài: 9.5.2025

PLEXUS Palsy DUE TO OBSTETRIC

COMPLICATIONS AT CHILDREN'S HOSPITAL 1

Introduction: This study evaluates the surgical outcomes of nerve grafting in pediatric patients with brachial plexus palsy due to obstetric complications at Children's Hospital 1. **Objectives:** Describing risk factors affecting the incidence of neonatal brachial plexus injury. Assessing the recovery outcomes of the shoulder, elbow, and hand in patients undergoing nerve grafting surgery at Children's Hospital 1. **Methods:** A prospective, case series study. **Results:** Among 40 patients with brachial plexus palsy who underwent nerve grafting surgery, we found: Risk factors: Birth weight ≥ 4 kg (85%); vaginal delivery with difficult labor requiring intervention (97.5%); firstborn female infants had a high incidence (70%). Postoperative outcomes: Most patients showed functional recovery in 24 months: Good or excellent recovery was observed in 28 patients (75%) based on the Mallet scale. Elbow recovery was rated as good in 50% and moderate in 45% based on the Gilbert scale. **Conclusion:** Long-term follow-up (beyond 24 months up to 5 years) is necessary to further evaluate the outcomes of nerve grafting surgery in pediatric patients with brachial plexus palsy due to obstetric complications. **Keywords:** brachial plexus palsy, obstetric complications.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Liệt đám rối thần kinh cánh tay ở trẻ sơ sinh là tai biến sản khoa dẫn đến tổn thương thần kinh vùng rễ và thân của đám rối thần kinh cánh tay, biểu hiện lâm sàng là yếu liệt cánh tay cùng bên. Tùy vào mức độ nặng hay nhẹ của tổn thương mà cánh tay có thể bị liệt một phần hay hoàn toàn. Hầu hết các trường hợp tổn thương nhẹ sẽ tự hồi phục sau 1 năm đầu tiên, tuy