

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG, CẬN LÂM SÀNG VÀ ĐỘT BIẾN GEN LIÊN QUAN ĐẾN ĐIỀU TRỊ THUỐC ĐÍCH Ở BỆNH NHÂN UNG THƯ VÚ

Nguyễn Thị Trang^{1,2}, Lê Văn Quảng^{1,3}, Nguyễn Xuân Hậu^{1,2},
Tạ Hồng Hải Đăng¹, Nguyễn Ngọc Phương⁴, Nguyễn Thị Minh Hạnh⁵,
Nguyễn Thu Hằng⁶, Lê Thị Quyên⁷, Tô Thị Thu Hà⁸,
Lê Minh Châu¹, Đinh Thị Phương Anh¹, Nguyễn Ngọc Sơn¹

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Ung thư vú (UTV) là bệnh lý ác tính hàng đầu với tỷ lệ mắc và tử vong ngày càng gia tăng ở phụ nữ, hiểu biết về đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và đột biến gen liên quan đến điều trị đích là 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 liên quan đến điều trị thuốc đích ở bệnh nhân UTV. **Đối tượng phương pháp:** Nghiên cứu mô tả hồi cứu và tiến cứu trên 109 phụ nữ được chẩn đoán xác định mắc UTV, trong đó có 52 bệnh nhân có kết quả giải trình tự gen NGS. **Kết quả:** trong 109 bệnh nhân có 58 bệnh nhân trong độ tuổi từ 40 - 60 tuổi (53,2%), tiền sử gia đình ghi nhận 13 bệnh nhân (11,9%) trong khi có 98 bệnh nhân (89,9%) vào viện vì sờ thấy khối u. Tình trạng di căn hạch quan sát thấy ở 68 trường hợp (62,4%), với kích thước khối u từ 2 - 5 cm chiếm tỉ lệ cao nhất. Giải trình tự gen trên 52 bệnh nhân xác định ba đột biến chính: BRCA1, BRCA2 và PIK3CA, trong đó BRCA1 là đột biến phổ biến nhất (15,4%). Cả ba đột biến này đều có liệu pháp điều trị đích theo khuyến cáo lâm sàng. **Kết luận:** Bệnh nhân UTV có sự đa dạng về đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng, trong đó kích thước khối u có mối tương quan chặt chẽ với tình trạng di căn hạch. Sự hiện diện của các đột biến BRCA1, BRCA2 và PIK3CA có ý nghĩa quan trọng trong sinh bệnh học UTV và định hướng điều trị cá thể hóa với thuốc đích.

Từ khóa: Ung thư vú; đột biến gen; NGS.

SUMMARY

CLINICAL, PARA CLINICAL CHARACTERISTICS AND GENETIC MUTATIONS ASSOCIATED WITH TARGETED THERAPY IN BREAST CANCER PATIENTS

Introduction: Breast cancer (BC) is the most prevalent malignancy and a leading cause of morbidity

and mortality among women, with an increasing incidence and mortality rate. Understanding the clinical and paraclinical characteristics, as well as genetic mutations associated with targeted therapy, is essential for optimizing diagnostic and therapeutic strategies. **Objectives:** To characterize the clinical, paraclinical features, and genetic mutations associated with targeted therapy in breast cancer patients. **Subjects and Methods:** A retrospective and prospective descriptive study was conducted on 109 women with histologically confirmed breast cancer, of whom 52 underwent next-generation sequencing (NGS) for genetic profiling. **Results:** Among 109 patients, 58 (53.2%) were aged 40–60 years. A family history of breast cancer was documented in 13 patients (11.9%), while 98 patients (89.9%) presented with a palpable breast mass. Lymph node metastases were detected in 68 cases (62.4%), with tumors measuring 2–5 cm being the most prevalent. Genetic analysis in 52 patients identified three major mutations: BRCA1, BRCA2, and PIK3CA, with BRCA1 being the most frequently observed (15.4%). Targeted therapy options are available for all three mutations based on current clinical guidelines. **Conclusion:** Breast cancer patients exhibit heterogeneous clinical and paraclinical characteristics, with tumor size strongly correlating with lymph node metastasis. The presence of BRCA1, BRCA2, and PIK3CA mutations plays a significant role in breast cancer pathogenesis and provides critical guidance for personalized targeted therapy.

Keywords: Breast cancer; genetic mutations; next-generation sequencing (NGS); targeted therapy.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Ung thư vú là loại ung thư phổ biến nhất ở phụ nữ trên toàn thế giới và là nguyên nhân hàng đầu gây tử vong liên quan đến ung thư. Theo GLOBOCAN năm 2022, trên toàn thế giới có 2.296.840 trường hợp mắc UTV, chiếm 11,5% trong tổng số tất cả các loại ung thư. Đồng thời, số trường hợp tử vong là 666.103 trường hợp¹

Việc chẩn đoán và điều trị UTV phụ thuộc vào việc hiểu rõ các đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng của bệnh. Các dấu hiệu lâm sàng như khối u ở vú, thay đổi da hoặc dịch tiết bất thường ở núm vú thường là lý do bệnh nhân tìm đến khám bệnh. Trong khi đó, các phương pháp cận lâm sàng, bao gồm chẩn đoán hình ảnh (như siêu âm, X-quang tuyến vú, MRI) và xét nghiệm mô học, đóng vai trò quan trọng trong việc xác định giai đoạn, loại mô học và tiên

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

³Bệnh viện K

⁴Bệnh viện Phụ sản Trung Ương

⁵Bệnh viện chăm cứu Trung ương

⁶Bệnh viện A Thái Nguyên

⁷Bệnh viện Nam học và Hiếm muộn Hà Nội

⁸Trường Đại học Y Dược – Đại học Quốc Gia Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Ngọc Sơn

Email: sondt46hmu@gmail.com

Ngày nhận bài: 5.3.2025

Ngày phản biện khoa học: 15.4.2025

Ngày duyệt bài: 13.5.2025

lượng của bệnh.

Trong những năm gần đây, nghiên cứu về gen và vai trò của các biến thể gen trong UTV đã giúp làm sáng tỏ một số cơ chế cơ bản về sự phát triển và di căn của tế bào ung thư. Do số lượng trường hợp tử vong do ung thư ngày càng tăng, trong khi đó việc phát triển các kỹ thuật sinh học phân tử cụ thể là kỹ thuật NGS giúp phân tích chi tiết từng gen và toàn bộ gen. Các kỹ thuật tin sinh học và trí tuệ nhân tạo giúp xác định được các thuốc liên quan từ cơ sở dữ liệu đột biến gen và thuốc, từ đó đưa ra được khả năng đáp ứng thuốc điều trị ung thư.

Tại Việt Nam chưa có đơn vị nào thực hiện đánh giá chuyên sâu về khả năng đáp ứng thuốc điều trị ung thư dựa trên kết quả giải trình tự gen NGS ở nhiều gen đích và nhiều loại ung thư. Việc xây dựng một thư viện gen đích đã được chứng minh liên quan ung thư và khả năng đáp ứng thuốc điều trị ung là rất cần thiết. Chính vì vậy, chúng tôi tiến hành nghiên cứu này nhằm: *Mô tả đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và đột biến gen liên quan đến điều trị thuốc đích ở bệnh nhân ung thư vú.*

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu. 109 bệnh nhân được chẩn đoán xác định UTV và 52 Bệnh nhân có mẫu mô ung thư lưu trữ tại Bệnh viện Đại học Y Hà Nội và bệnh viện K có kết quả xét nghiệm gen từ 09/2022 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, 109 bệnh nhân UTV

Thời gian nghiên cứu: 03/2024 – 03/2025

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 NGS

- Thu thập và tách chiết DNA:
 - Mẫu sinh thiết mô được thu thập từ bệnh nhân UTV.
 - 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.
 - 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 UTV.

- 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. Tuổi trung bình của nhóm đối tượng là 50,7 tuổi, thấp nhất là 32 tuổi và cao nhất là 78 tuổi. Nhóm tuổi 40 – 60 tuổi chiếm tỉ lệ cao nhất với 58 bệnh nhân (53,2%), sự khác biệt với 2 nhóm tuổi dưới 40 tuổi và trên 60 tuổi có ý nghĩa thống kê ($p < 0,05$).

Bảng 1. Đặc điểm tiền sử gia đình và lý do vào viện

Đặc điểm		Số lượng	
		n	%
Tiền sử gia đình	Không có	96	88,1
	Có	13	11,9
	Tổng	109	100
Lý do vào viện	Sở thấy u	98	89,9
	Thấy dịch bất thường	3	2,8
	Khám sức khỏe định kỳ	5	4,5
	Sở thấy hạch nách	3	2,8

	p	~0	
	Tổng	109	100

Tiền sử gia đình ghi nhận ở 96 bệnh nhân (88,1%). Lý do vào viện hay gặp nhất là sờ thấy u với 98/109 bệnh nhân (89,9%), ít gặp nhất là sờ thấy hạch nách và thấy dịch bất thường với 3/109 bệnh nhân (2,8%) khác biệt có ý nghĩa thống kê ($p < 0,05$).

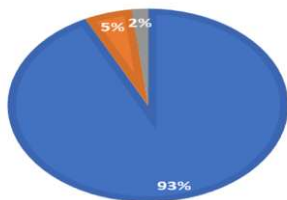
Bảng 2. Mối liên hệ giữa kích thước khối u và tình trạng di căn hạch

Kích thước khối u	Có di căn hạch		Không di căn hạch	
	n	%	n	%
$T \leq 20$	11	16,2	14	34,1
$20 < T \leq 50$	46	67,6	20	48,8
$T > 50$	11	16,2	7	17,1
Tổng	68	100	41	100
OR ($20 < T \leq 50 / T \leq 20$)	2,927			
$p(20 < T \leq 50 / T \leq 20)$	0,024			
95% CI	1,134-7,556			
OR ($20 < T \leq 50 / T > 50$)	1,464			
$p(20 < T \leq 50 / T > 50)$	0,489			
95% CI	0,495-4,324			
OR ($T \leq 20 / T > 50$)	0,5			
$p(T \leq 20 / T > 50)$	0,268			
95% CI	0,146-1,717			

Tỉ lệ khối u có kích thước T_2 chiếm tỉ lệ cao nhất. Tỉ lệ di căn hạch ở nhóm có khối u T_2 gấp 2,927 lần nhóm có khối u T_1 , sự khác biệt có ý nghĩa thống kê ($p < 0,05$). Sự khác biệt giữa các nhóm $T_1 - T_3$, $T_2 - T_3$ không có giá trị thống kê.

ĐẶC ĐIỂM KHỐI U TRÊN SIÊU ÂM

■ Khối giảm âm ■ Khối hỗn hợp ■ Khối tăng âm ■



Hình 1. Phân bố đặc điểm khối u trên siêu âm

Trên kết quả siêu âm, xuất hiện nhiều nhất là giảm âm với 101/109 trường hợp (92,7%). Số ít còn lại gặp các khối u hỗn hợp (6/109 trường hợp) và khối u tăng âm (2/109 trường hợp).

Bảng 3. Tỉ lệ phân loại theo hoá mô miễn dịch

Phân loại	N	%
Bộ ba âm tính	29	26,6
Thụ thể nội tiết âm tính, HER2 dương tính	25	22,9
Thụ thể nội tiết dương, HER2 dương tính	28	25,7
Thụ thể nội tiết dương, HER2 âm tính	27	24,8

Tổng	109	100
p	0,956	

Kết quả hoá mô miễn dịch ở các đối tượng là tương đối đồng đều, hay gặp nhất là kết quả bộ ba âm tính với 29/109 bệnh nhân (26,6). Tỉ lệ giữa các nhóm phân loại theo hoá mô miễn dịch không có sự khác biệt ($p > 0,05$).

Bảng 4. Tỉ lệ các đột biến gen Panel gen, vị trí gen trên nhiễm sắc thể

Gen	Tỉ lệ	Vị trí trên NST	Thuốc	Đáp ứng/ Kháng
BRCA1	8(15,4%)	17q21.31	Chất ức chế poly (ADP-ribose) polymerase (PARP)	Đáp ứng
BRCA2	2(3,8%)	13q13.1	Platinum	Đáp ứng
PIK3CA	2(3,8%)	3q26.32	Thuốc ức chế PI3K	Đáp ứng
Không phát hiện	40(77%)			
Tổng	52			

12/52 bệnh nhân có đột biến gen, đột biến BRCA1 chiếm đa số với 8 bệnh nhân. Từ các đột biến phát hiện được thông qua giải trình tự NGS, các thuốc đích được tìm thấy từ các nguồn cơ sở dữ liệu lớn đều đáp ứng.

IV. BÀN LUẬN

4.1. Đặc điểm chung của nhóm đối tượng nghiên cứu. Nhóm đối tượng nghiên cứu của chúng tôi gồm 109 phụ nữ được chẩn đoán UTV tại bệnh viện Đại Học Y Hà Nội và bệnh viện K, với độ tuổi từ 32-78, trong đó phần lớn bệnh nhân thuộc nhóm 40-60 tuổi chiếm 53,2%, nhóm trên 60 tuổi chiếm 27,5%, nhóm dưới 40 tuổi chiếm tỷ lệ thấp nhất với 19,3%, sự khác biệt giữa 3 nhóm là có ý nghĩa thống kê với $p < 0,05$. Kết quả này phù hợp với nghiên cứu của Meredith L Shoemaker và cộng sự (2018): phần lớn UTV xảy ra ở phụ nữ thuộc độ tuổi 40-49 (77,3%).²

4.2. Đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng ở bệnh nhân UTV. Khai thác tiền sử gia đình ở nhóm đối tượng nghiên cứu nhận thấy, trong số 109 phụ nữ được chẩn đoán mắc UTV, 13 người có tiền sử gia đình phát hiện chị gái/em gái/mẹ/dì được chẩn đoán mắc UTV, chiếm 11,9%, như vậy gần 90% các trường hợp mắc UTV có tiền sử gia đình bình thường, kết quả này phù hợp với nghiên cứu của Gillian Haber và cộng sự (2012): 81.8% các trường hợp UTV có tiền sử gia đình bình thường.³

Khảo sát các triệu chứng thường gặp và xuất hiện sớm ở bệnh nhân UTV, chúng tôi nhận thấy, phần lớn phụ nữ đi khám ban đầu do tự sờ thấy khối u ở vú (89,9%), các lý do còn lại bao gồm khám sức khỏe định kỳ, chảy dịch/máu núm vú bất thường và sờ thấy hạch nách chiếm tỷ lệ tương đương nhau, lần lượt là 4,5%; 2,8% và 2,8%. Tương tự, các nghiên cứu trước đây cũng cho thấy xuất hiện khối u ở vú là triệu chứng hay gặp nhất khiến bệnh nhân đến khám (nghiên cứu của Minjoung Monica Koo và cộng sự (2017), nghiên cứu của Mohammed Al-Azri và cộng sự, với tỷ lệ lần lượt là 83%, 74,7%).^{4,5}

Nhiều nghiên cứu trước đây đã chứng minh có mối liên quan chặt chẽ giữa kích thước và khả năng di căn hạch của khối u. Nghiên cứu của Victoria Sopik và cộng sự (2018): tỷ lệ di căn hạch tăng theo kích thước khối u: 10,8% với kích thước khối u 1-10mm, 27,2% ở nhóm có kích thước khối u 11-20mm, 61,2% ở nhóm 41-50mm và 68,8% ở nhóm 51-60mm.⁶ Tương tự, kết quả nghiên cứu của chúng tôi cho thấy, tỷ lệ di căn hạch ở nhóm bệnh nhân có kích thước khối u trên 50 mm (61,1%) và nhóm có kích thước từ 20-50mm (68,4%) tương đương nhau, và cao hơn nhóm bệnh nhân có kích thước khối u dưới 20mm (44%), sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với $p < 0,05$, nguy cơ di căn hạch ở các khối u có kích thước trên 20mm cao gấp 3 lần nhóm có kích thước khối u ≤ 20 mm (OR=3,067, 95% CI = 1,156-8,136).

Biểu hiện thụ thể nội tiết đóng vai trò quan trọng trong tiên lượng và định hướng điều trị UTV, thống kê của National Cancer Institute cho thấy có sự chênh lệch về tỷ lệ giữa 4 nhóm biểu hiện thụ thể nội tiết gồm HR-/HER2-, HR+/HER2+, HR-/HER2+, HR+/HER2-; trong đó HR-/HER2- chiếm 11%, chỉ 14% có HER+: HR+/HER2+ 4% và HR+/HER2+10%; 80% bệnh nhân có HR+: 70% HR+/HER2-.⁷ Khác với kết quả này, kết quả nghiên cứu của chúng tôi cho thấy tỷ lệ bệnh nhân của 4 nhóm này là tương đương nhau, 26,6% HR-/HER2-; 22,9% HR-/HER2+; 25,7% HR+/HER2+; 24,8% HR+/HER2-, sự khác biệt giữa các nhóm là không có ý nghĩa thống kê với $p > 0,05$.

4.3. Đột biến gen liên quan đến thuốc điều trị đích ở bệnh nhân UTV. Hiện nay có khoảng gần 20 gen được báo cáo có nhiều bằng chứng liên quan tới UTV di truyền, trong đó 2 gen BRCA chiếm hơn 50% các trường hợp và được biết đến là hai gen quan trọng nhất trong UTV di truyền. Bệnh nhân mang đột biến gen BRCA phù hợp để sử dụng liệu pháp điều trị đích với thuốc ức chế PARP.

Trong nghiên cứu của chúng tôi, có ba đột biến gây bệnh được tìm thấy trong số 52 bệnh nhân UTV, gồm BRCA1, BRCA2, PIK3CA với tỷ lệ lần lượt là 15,4%, 3,8% và 3,8%. Có 39/52 chiếm 77% bệnh nhân trong nghiên cứu không tìm thấy đột biến gen. Tỷ lệ này có phần cao hơn so với nghiên cứu của Phạm Hồng Khoa và cs (2022) trên 41 trường hợp mắc UTV đưa ra tỷ lệ đột biến BRCA là 7,32%.⁸ Sự khác biệt này có thể do tiêu chuẩn lựa chọn nhóm đối tượng phân tích và cỡ mẫu của từng nghiên cứu. Khi tra cứu trên các cơ sở dữ liệu về thuốc đích và khuyến cáo mới nhất của NCCN 2025 Bệnh nhân dương tính với PD-L1 và mang biến thể dòng mầm BRCA1 hoặc BRCA2 đầu tiên được chỉ định liệu pháp ức chế điểm kiểm soát (taxane) rồi sau đó là chất ức chế PARP.

Đối với PIK3CA là gen được tìm thấy trong 2 bệnh nhân trong nghiên cứu. Đây là đột biến ở gen PIK3CA có thể dẫn đến sự hoạt động quá mức của đường truyền tín hiệu PI3K/AKT/mTOR, rất quan trọng cho sự phát triển và tăng sinh tế bào. Sự hiện diện của đột biến PIK3CA đã dẫn đến nghiên cứu về các liệu pháp nhắm mục tiêu ức chế con đường PI3K. Các loại thuốc như alpelisib và everolimus đã được phát triển để nhắm vào con đường này và được sử dụng kết hợp với liệu pháp nội tiết cho một số bệnh nhân UTV HR+ có đột biến PIK3CA. Một nghiên cứu tại Việt Nam của Vương Diệu Linh và cs trên 162 mẫu khối u của bệnh nhân từ năm 2018-2019 tại bệnh viện K báo cáo tỷ lệ rất cao mang đột biến PIK3CA là 27,2%. Mặc dù đột biến PIK3CA đã được nghiên cứu rộng rãi nhưng mối quan hệ giữa đột biến PIK3CA và đặc điểm bệnh lý học vẫn chưa nhất quán. Hơn nữa, thông tin về đột biến PIK3CA ở bệnh nhân UTV tại Việt Nam vẫn còn vô cùng hạn chế, do đó trước nhận định đột biến PIK3CA không được phân bố đồng đều giữa các phân nhóm, cần có thêm các nghiên cứu với cỡ mẫu và nhóm bệnh nhân phong phú hơn để khảo sát về PIK3CA.⁹

V. KẾT LUẬN

Bệnh nhân UTV có sự đa dạng về đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng, trong đó tình trạng sờ thấy khối u là lý do hàng đầu khiến bệnh nhân đi khám và kích thước khối u có mối tương quan chặt chẽ với tình trạng di căn hạch.

Sự hiện diện của các đột biến BRCA1, BRCA2 và PIK3CA có ý nghĩa quan trọng trong sinh bệnh học UTV và định hướng điều trị cá thể hóa với thuốc đích như: liệu pháp ức chế điểm kiểm soát (taxane) với thuốc ức chế PARP, Platinum, alpelisib và everolimus.

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. on **CITFR**. Global Cancer Observatory. <https://gco.iarc.fr/>.
2. **Shoemaker ML, White MC, Wu M, Weir HK, Romieu I**. Differences in breast cancer incidence among young women aged 20–49 years by stage and tumor characteristics, age, race, and ethnicity, 2004–2013. *Breast cancer research and treatment*. 2018;169:595-606.
3. **Haber G, Ahmed NU, Pekovic V**. Family history of cancer and its association with breast cancer risk perception and repeat mammography. *American journal of public health*. 2012;102(12):2322-2329.
4. **Koo MM, Von Wagner C, Abel GA, McPhail S, Rubin GP, Lyratzopoulos G**. Typical and atypical presenting symptoms of breast cancer and their associations with diagnostic intervals: Evidence from a national audit of cancer diagnosis. *Cancer epidemiology*. 2017;48:140-146.
5. **Al-Azri M, Al-Baimani K, Al-Awaisi H, et al**. Knowledge of symptoms, time to presentation and barriers to medical help-seeking among Omani women diagnosed with breast cancer: a cross-sectional study. *BMJ open*. 2021;11(1):e043976.
6. **Sopik V, Narod SA**. The relationship between tumour size, nodal status and distant metastases: on the origins of breast cancer. *Breast cancer research and treatment*. 2018;170:647-656.
7. **Giaquinto AN, Sung H, Miller KD, et al**. Breast cancer statistics, 2022. *CA: a cancer journal for clinicians*. 2022;72(6):524-541.
8. **Phạm Hồng Khoa, Mai Tiến Đạt, Dương Minh Long**. Đánh giá đột biến gen BRCA1, BRCA2 trên bệnh nhân ung thư vú có nguy cơ cao tại bệnh viện k. *Tạp chí Y học Việt Nam*. 2022;519(2)
9. **Linh Dieu Vương, To Van Ta, Ha Hoang Chu, Long Van Truong, Quang Ngoc Nguyen**. PIK3CA mutation profiling in Vietnamese patients with breast cancer. *Meta Gene*. 2020;25:100709.

THÓI QUEN DINH DƯỠNG VÀ MỘT SỐ ĐẶC ĐIỂM LIÊN QUAN CỦA NGƯỜI CAO TUỔI MẮC ĐÁI THÁO ĐƯỜNG TYPE 2 TẠI BỆNH VIỆN NỘI TIẾT TRUNG ƯƠNG

Đặng Thuỳ Trang¹, Đặng Bé Nam², Bùi Thiên Hương³,
Nguyễn Thị Tú Ngọc⁴, Bùi Thị Bích Phượng⁵,
Nguyễn Thị Nhạn⁵, Đỗ Nam Khánh⁵

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả thói quen dinh dưỡng và một số đặc điểm liên quan của người cao tuổi mắc đái tháo đường type 2 tại Bệnh viện Nội tiết Trung ương năm 2023-2024. **Phương pháp:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 292 người cao tuổi mắc đái tháo đường type 2 trên 65 tuổi điều trị nội trú tại Bệnh viện Nội tiết Trung ương. **Kết quả:** Trong số 292 đối tượng tham gia nghiên cứu, nam giới chiếm 48,6% và nữ giới chiếm 51,4%. Tuổi trung bình của đối tượng nghiên cứu là $73,7 \pm 6,3$ tuổi. Phần lớn đối tượng

nghiên cứu có thời gian mắc đái tháo đường từ 10 năm trở lên (73%). Hầu hết đối tượng nghiên cứu có thói quen ăn 3 bữa chính/ngày (92,1%). Tỷ lệ nam giới không ăn bữa phụ, ăn từ 1 đến 3 bữa phụ (32,4%; 66,9%) đều thấp hơn so với nữ giới (21,3%; 76%). Có 18% nữ giới không có thói quen ăn đúng giờ, trong khi tỷ lệ này ở nam giới là 9,1%. Tần suất uống rượu bia 1-2 lần/tháng, 3-4 lần/tuần và hàng ngày ở nam giới đều cao hơn ở nữ giới. Nhóm đối tượng nghiên cứu mắc từ 3 bệnh kèm theo trở lên có nguy cơ thừa cân béo phì gấp 3,5 lần so với nhóm mắc dưới 3 bệnh kèm theo (OR=3,5; 95%CI=1,9-6,7). Người bệnh đái tháo đường có vòng eo/vòng mông (VE/VM) cao có nguy cơ thừa cân béo phì gấp 4,8 lần so với nhóm có VE/VM bình thường (OR=4,8; 95%CI=1,6-24,5). Mỗi liên quan có ý nghĩa thống kê với $p < 0,05$. **Kết luận:** Đa số người bệnh đái tháo đường type 2 có thói quen dinh dưỡng tốt. Người mắc trên 3 bệnh lý kèm theo và tỷ lệ vòng eo/vòng mông cao có nguy cơ thừa cân béo phì cao hơn nhóm bình thường. **Từ khóa:** Dinh dưỡng, đái tháo đường, Bệnh viện Nội tiết Trung ương.

¹Bệnh viện Đa khoa Cà Mau

²Phòng khám Đa khoa Phương Nam, Cà Mau

³Trung tâm Kiểm soát Bệnh tật Thành phố Hà Nội

⁴Trường Đại học Y Dược Thái Nguyên

⁵Trường Đại học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Đỗ Nam Khánh

Email: donamkhanh@hmu.edu.vn

Ngày nhận bài: 4.3.2025

Ngày phản biện khoa học: 15.4.2025

Ngày duyệt bài: 13.5.2025