

V. KẾT LUẬN

Ở bệnh nhân block nhĩ thất cấp 3 được cấy máy tạo nhịp tim vĩnh viễn, nồng độ NT-proBNP huyết tương sau cấy máy đều tăng cao hơn so với trước cấy máy ở cả nhóm cấy máy 1 buồng và 2 buồng. Có mối tương quan nghịch chặt chẽ giữa nồng độ NT-proBNP huyết tương với chỉ số EF và tương quan mức độ vừa với điện trở điện cực thất phải ở nhóm bệnh nhân cấy máy tạo nhịp tim 2 buồng nhưng không có mối liên quan ở nhóm bệnh nhân cấy máy tạo nhịp tim 1 buồng.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Chen RH, Chen KP, Hua W, et al.** The gender difference of utilization of cardiac implantable electronic device in China: data from Arrhythmia Interventional Therapy Data Registry. *J Geriatr Cardiol JGC*. 2018;15(4):310-314.
2. **Lee YS.** Bradyarrhythmia Can Increase the Plasma Level of N-Terminal Pro-Brain Natriuretic Peptide. *Int J Arrhythmia*. October 11, 2016;17(3):112-7.
3. **Sriratanasathavorn C, Pumprueg S, Boonyapisit W, Kaosa-ad B, Kangkagate C.** The relationship between plasma NT-proBNP level

and pacing mode in the patient with implanted permanent pacemaker. *J Med Assoc Thai Chotmaihet Thangphaet*. 2013;96 Suppl 2:S158-163.

4. **Psychari SN, Apostolou TS, Iliodromitis EK, Charalampopoulos A, Kremastinos DT.** DDDR pacing results in left ventricular asynchrony with preservation of ejection fraction and NT-proBNP: a prospective study in sick sinus syndrome and normal ventricular function. *Int J Cardiol*. 2010;144(2):310-312.
5. **Naegeli B, Kurz DJ, Koller D, et al.** Single-chamber ventricular pacing increases markers of left ventricular dysfunction compared with dual-chamber pacing. *Eur Eur Pacing Arrhythm Card Electrophysiol J Work Groups Card Pacing Arrhythm Card Cell Electrophysiol Eur Soc Cardiol*. 2007;9(3):194-199.
6. **Giá trị nồng độ NT-PROBNP huyết tương trong dự báo suy tim ở bệnh nhân đái tháo đường type 2 – Hội Nội Tiết – Đái Tháo Đường Miền Trung Việt Nam.** Published online November 13, 2024.
7. **Phạm Như Hùng, Trương Quang Việt.** Relationship of NT-ProBNP and pacemaker parameters in patients with sick sinus syndrome? 2021:35, 243-247.

ĐÁNH GIÁ KẾT QUẢ ĐIỀU TRỊ BỆNH VỔNG MẠC TRẺ ĐỂ NON BẰNG TIÊM BEVACIZUMAB NỘI NHÃN Ở NHÓM TRẺ CỰC NON KHI SINH TẠI BỆNH VIỆN NHI TRUNG ƯƠNG

Nguyễn Ngọc Chung¹, Nguyễn Ngọc Uyên Chi², Nguyễn Minh Hằng³

TÓM TẮT

Mục tiêu: Đánh giá kết quả điều trị ban đầu bệnh vồng mạc trẻ đẻ non trên nhóm trẻ cực non tháng (≤ 28 tuần và/ hoặc $\leq 1000g$ khi sinh) bằng tiêm Bevacizumab nội nhãn tại Bệnh viện Nhi Trung ương. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** mô tả cắt ngang trên nhóm 48 bệnh nhân là trẻ cực non tháng khi sinh hoặc cực nhẹ cân khi sinh bị bệnh vồng mạc trẻ đẻ non và được điều trị tiêm nội nhãn Bevacizumab tại Bệnh viện Nhi Trung ương. **Kết quả:** Có 96 mắt trên 48 bệnh nhân, có 87(90,6%) mắt bệnh thoái triển hoàn toàn sau điều trị, có 7(7,3%) mắt thoái triển không hoàn toàn và 2 (2,08%) mắt bị bong vồng mạc. **Kết luận:** điều trị bệnh vồng mạc trẻ đẻ non bằng tiêm Bevacizumab nội nhãn cho thấy kết quả tích cực với 90,6% mắt bệnh thoái triển hoàn toàn sau điều trị.

¹Bệnh viện Nhi Trung ương

²Trường Đại học Kinh doanh và công nghệ Hà Nội

³Trường Đại học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Ngọc Chung

Email: chungviennhi@yahoo.acom

Ngày nhận bài: 5.3.2025

Ngày phản biện khoa học: 14.4.2025

Ngày duyệt bài: 13.5.2025

SUMMARY

EVALUATION OF INTRAVITREAL BEVACIZUMAB THERAPY IN THE MANAGEMENT OF RETINOPATHY OF PREMATURITY IN EXTREMELY PREMATURE INFANTS AT THE NATIONAL CHILDREN'S HOSPITAL

Objective: Evaluation of intravitreal Bevacizumab therapy for retinopathy of prematurity in extremely premature infants with ≤ 28 weeks' gestational age and/or 1000gram gestational age at the National Children's Hospital. **Materials and methods:** the study was conducted on patients diagnosed with retinopathy of prematurity ≤ 28 weeks' gestational age and/or 1000gram gestational age type 1 who underwent intravitreal Bevacizumab injection at the National Children's Hospital. This retrospective cross-sectional descriptive study encompasses Results: 96 eyes of 48 patients. 87(90,6%) eyes had complete regression, 7(7,3%) eyes not had complete regression, 2(2,08) eyes retinal detachment. Conclusion: treatment intravitreal Bevacizumab injection for ROP and results 90,6% eyes had complete regression.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh vồng mạc trẻ đẻ non (BVMTĐN) là tình

trạng bệnh lý tại mắt do quá trình phát triển bất thường của mạch máu võng mạc ở trẻ đẻ non. Bệnh là nguyên nhân quan trọng gây giảm thị lực cũng như mù lòa ở trẻ em, đặc biệt tại các nước đang phát triển, bệnh gây suy giảm thị lực tới 60% và gây mù lòa 6-18% ở trẻ em^{2,3,4}

Các nghiên cứu trên thế giới cho thấy, khi tiêm Bevacizumab nội nhãn, bệnh thoái triển, các mạch máu tiếp tục phát triển gần như trẻ đủ tháng, vùng võng mạc võ mạch phía trước không bị phá hủy, không làm ảnh hưởng đến cấu trúc nhãn cầu, nên thường cho kết quả tốt nếu được điều trị đúng thời điểm¹⁻⁵.

Năm 2010, tại Bệnh viện Nhi Trung ương bắt đầu điều trị BVMTĐN hình thái 1 bằng Bevacizumab, với tất cả bệnh nhân có tuổi thai dưới 32 tuần và cân nặng khi sinh dưới 2000g được khám sàng lọc và khi bệnh nhân được phát hiện BVMTĐN có chỉ định điều trị. Với sự phát triển cũng như tiến bộ hàng ngày của chuyên ngành Hồi sức sơ sinh, ngày càng nhiều trẻ đẻ cực non được cứu sống, bởi vậy nhóm trẻ sinh cực non thặng hoặc cực nhẹ cân với tình trạng toàn thân rất non yếu, có bệnh toàn thân, dị tật bẩm sinh phối hợp là thách thức lớn đối với việc điều trị phối hợp đa chuyên khoa. Đã có một vài đề tài nghiên cứu đánh giá kết quả ban đầu điều trị BVMTĐN nhưng chưa có đề tài nào nghiên cứu ở nhóm trẻ sinh cực non thặng ở Việt Nam, bởi vậy để đánh giá kết quả giải phẫu sau điều trị của nhóm bệnh nhân đặc biệt này chúng tôi tiến hành nghiên cứu đề tài: "Đánh giá kết quả điều trị bệnh võng mạc trẻ đẻ non bằng tiêm Bevacizumab nội nhãn ở nhóm trẻ cực non khi sinh tại Bệnh viện Nhi Trung ương".

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu: Trẻ sinh cực non thặng, cực nhẹ cân bị BVMTĐN, Bệnh hình thái 1 đã được điều trị bằng tiêm Bevacizumab nội nhãn tại Bệnh viện Nhi Trung ương.

2.1.1 Tiêu chuẩn lựa chọn: Bệnh nhân được chẩn đoán xác định là BVMTĐN có tuổi thai khi sinh ≤ 28 tuần và/ hoặc cân nặng $\leq 1000g$, hình thái 1 được điều trị bằng tiêm Bevacizumab nội nhãn liều với 0,625mg/0,025ml/mắt (không pha thuốc) tại Bệnh viện Nhi Trung ương.

2.1.2. Tiêu chuẩn loại trừ:

- Những bệnh nhân được điều trị BVMTĐN bằng phương pháp khác phối hợp.
- Bệnh nhân không đồng ý tham gia nghiên cứu.
- Hồ sơ bệnh án cũ không ghi chép đầy đủ.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

2.2.1. Thiết kế nghiên cứu: Nghiên cứu mô tả cắt ngang.

2.2.2. Địa điểm và thời gian nghiên cứu: Nghiên cứu được tiến hành tại Trung tâm Sơ sinh và khoa Mắt, Bệnh viện Nhi Trung ương từ tháng 1 năm 2021 đến tháng 1 năm 2024

2.2.3. Cỡ mẫu và phương pháp chọn mẫu: Chọn cỡ mẫu thuận tiện, tất cả bệnh nhân được chẩn đoán là BVMTĐN có tuổi thai khi sinh ≤ 28 tuần hoặc cân nặng $\leq 1000g$, bệnh hình thái 1 được điều trị tại khoa Mắt, Bệnh viện Nhi Trung ương đáp ứng tiêu chuẩn lựa chọn và loại trừ.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm lâm sàng của bệnh BVMTĐN trên nhóm trẻ sinh cực non

- Nghiên cứu được thực hiện trên 48 bệnh nhân, có 26 bệnh nhân nam chiếm tỷ lệ 54% và có 22 bệnh nhân nữ chiếm 46%. Tỷ lệ nam nhiều hơn nữ nhưng không có ý nghĩa thống kê, $p > 0,05$.

- Tuổi thai khi sinh trung bình của nhóm nghiên cứu là $26,21 \pm 1,67$ tuần, thấp nhất là 26 tuần và hay gặp nhất là nhóm bệnh nhân có tuổi thai khi sinh từ 28 tuần, chiếm tỉ lệ 68%. Trong nhóm nghiên cứu không có BN nào < 25 tuần hoặc cân nặng < 590 gam khi sinh

- Cân nặng trung bình khi sinh của nhóm nghiên cứu là $898,6 \pm 254$ gam, cân nặng khi sinh thấp nhất là 600g, hay gặp nhất là nhóm bệnh nhân có cân nặng khi sinh 900- 1000g, chiếm tỷ lệ 68,3 %.

Bảng 3.1. Đặc điểm lâm sàng của đối tượng nghiên cứu

Đặc điểm lâm sàng		Số mắt (n)	Tỷ lệ (%)
Vùng tổn thương	Vùng 1	50	52,1
	Vùng 2	46	47,9
Giai đoạn bệnh	Giai đoạn I	6	6,25
	Giai đoạn II	18	18,75
	Giai đoạn III	72	75
Thể bệnh	AROP	26	27,1
	Typ 1 (Hình thái 1)	70	72,9
Tổn thương phối hợp	Bao mạch trước TTT	8	8,33
	Tân mạch mống mắt	16	16,7
	Phù giác mạc	4	4,17
Số lần tiêm Bevacizumab nội nhãn	Một lần	93	96,9
	Hai lần	3	3,1

Vùng tổn thương ở vùng 1 cao hơn vùng 2, chiếm tỷ lệ là 52,1% so với 47,9%, tuy nhiên không có ý nghĩa thống kê, $p > 0,05$

Người bệnh ở giai đoạn 3 chiếm tỷ lệ cao nhất là 75%.

Hình thái typ 1 gặp nhiều hơn thể AROP là

72,9% so với 27,1%

Đa số người bệnh được tiêm nội nhãn 1 lần 96,9%.

3.2. Kết quả điều trị ban đầu BVMTĐN bằng tiêm Bevacizumab nội nhãn

Bảng 3.2. Kết quả điều trị BVMTĐN bằng tiêm Bevacizumab nội nhãn ở nhóm trẻ cực non khi sinh

Kết quả giải phẫu sau điều trị	Số mắt (%)
Bệnh thoái triển hoàn toàn	87 (90,6)
Bệnh dừng phát triển ở vùng III	2(2,08)
Tăng sinh xơ dịch kính-võng mạc	1(1,04%)
Co kéo mạch máu-di lệch gai thị, hoàng điểm	2(2,08%)
Nếp gấp võng mạc chu biên	2(2,08%)
Bong võng mạc	2(2,08%)

Trong 48 trẻ sinh cực non có 96 mắt được điều trị, kết quả ban đầu thấy 87 mắt chiếm tỷ lệ 90,6% bệnh thoái triển hoàn toàn với hình ảnh giải phẫu gai thị và võng mạc vùng hoàng điểm bình thường, dịch kính bình thường, mạch máu võng mạc ở hậu cực bình thường và phát triển hoàn toàn như trẻ đủ tháng. Có 7 mắt (7,3%) thoái triển không hoàn toàn gây nên di chứng nặng nề và có 2(2,08%) mắt bong võng mạc sẽ ảnh hưởng trầm trọng đến thị lực của trẻ.

IV. BÀN LUẬN

4.1. Đặc điểm lâm sàng của bệnh BVMTĐN trên nhóm trẻ sinh cực non. Trong nghiên cứu của chúng tôi, tỷ lệ nam chiếm 54% cao hơn nữ là 46% cũng tương tự như các nghiên cứu khác trên thế giới cũng như ở Việt Nam. Sự phân bố bệnh nhân theo giới tuy có sự khác biệt nhưng không có ý nghĩa về mặt thống kê, $p > 0,05$.

Cân nặng và tuổi thai khi sinh là yếu tố nguy cơ quan trọng nhất đối với BVMTĐN. Các nghiên cứu của các tác giả trong và ngoài nước đã chỉ ra rằng, trẻ sinh càng non và càng nhẹ cân thì nguy cơ bị bệnh càng cao và bệnh càng nặng. Mặt khác, việc điều trị và hồi sức tích cực, chăm sóc sơ sinh tốt nói chung và việc kiểm soát oxy nói riêng càng tốt thì nguy cơ bị bệnh càng giảm. Chính vì vậy, tuổi thai và cân nặng khi sinh trong các nghiên cứu rất khác nhau giữa các nước phát triển và các nước đang phát triển, thậm chí khác nhau giữa các bệnh viện, các trung tâm sơ sinh trong cùng một nước.

Tại các nước phát triển, hiện nay người ta chỉ khám sàng lọc cho những trẻ có cân nặng khi sinh dưới 1500g và tuổi thai khi sinh dưới hoặc bằng 31 tuần, thậm chí ở Mỹ tiêu chuẩn khám sàng lọc do hội Nhãn khoa và Nhi khoa đưa ra là chỉ khám cho những trẻ đẻ non có cân nặng khi

sinh dưới hoặc bằng 1250g và tuổi thai khi sinh dưới hoặc bằng 28 tuần, có nghĩa là những trẻ sinh ra có cân nặng khi sinh trên 1250 g và tuổi thai trên 28 tuần không có nguy cơ bị bệnh. Tại Việt Nam hướng dẫn sàng lọc của Bộ y tế và cũng như tại Bệnh viện Nhi Trung ương trong hơn 20 năm nay là khám cho trẻ có tuổi thai khi sinh dưới hoặc bằng 34 tuần thai, và cân nặng khi sinh dưới hoặc bằng 2000 gam. Trong những năm gần đây việc điều trị tích cực, hồi sức và chăm sóc trẻ sinh non bệnh lý của Trung tâm Sơ sinh- Bệnh viện Nhi Trung ương ngày càng phát triển đã cứu sống được nhiều trẻ sinh cực non tháng, cực nhẹ cân cũng như siêu nhẹ cân (< 800 gam), việc sàng lọc và theo dõi, điều trị nhóm trẻ đặc biệt này đối với các Bác sĩ Nhãn nhi và Bác sĩ Sơ sinh ngày càng phối hợp chặt chẽ và trẻ được phát hiện BVMTĐN sớm, điều trị kịp thời, đúng chỉ định và được điều trị tiêm Bevacizumab tại giường bệnh, tại lồng ấp hoặc tại giường hồi sức giúp nhóm bệnh nhân tiếp cận điều trị nhanh chóng, giảm thiểu tối đa tổn thương do bệnh lý gây mù lòa cho trẻ. Trong nghiên cứu của chúng tôi, cân nặng khi sinh trung bình là $898,6 \pm 254$ (thấp nhất là 600g), tuổi thai trung bình khi sinh là $26,21 \pm 1,67$ tuần (thấp nhất là 26 tuần). Trong nghiên cứu của chúng tôi, hầu hết các mắt đều thoái triển sau lần tiêm Bevacizumab nội nhãn đầu tiên. Chỉ có 3 mắt (3,1%) phải điều trị tiêm Bevacizumab bổ xung lần 2, kết quả của chúng tôi cao hơn so với với kết Nguyễn Xuân Tịnh⁷ là 2,4%, nhưng thấp hơn so với nghiên cứu của Phan Đình Toàn⁸ (5%). Sự khác biệt này có thể do cỡ mẫu khác nhau của từng nghiên cứu, mức độ nặng của bệnh, chỉ định điều trị bổ xung khác nhau giữa các tác giả trong nghiên cứu.

4.2. Kết quả điều trị ban đầu BVMTĐN ở nhóm trẻ cực non bằng Bevacizumab nội nhãn. Nghiên cứu chúng tôi đánh giá kết quả giải phẫu dựa vào mức độ thoái triển của BVMTĐN cho thấy: 90,6% mắt bệnh thoái triển hoàn toàn, 7 mắt (7,3%) mắt bệnh thoái triển không hoàn toàn sau điều trị và 2 mắt (2,08%) bong võng mạc.

Theo kết quả nghiên cứu của tác giả Nguyễn Xuân Tịnh⁷ (2012) thì tỷ lệ thoái triển bệnh hoàn toàn sau tiêm nội nhãn Bevacizumab liều 0,625mg/0,025 ml là 97,6% và có 2,4% bệnh thoái triển không hoàn toàn, tổ chức xơ co kéo tạo nếp gấp võng mạc và gây bong võng mạc. Tác giả Phan Đình Toàn⁸ kết quả bệnh thoái triển hoàn toàn sau 1 mũi tiêm nội nhãn là 95% và mũi tiêm lần 2 cho tỷ lệ thoái triển hoàn toàn chung của nhóm nghiên cứu là 98%. Tỷ lệ bệnh

thoái triển hoàn toàn trong nhóm bệnh nhân ở nghiên cứu thấp hơn, tuy nhiên do cỡ mẫu và cách chọn mẫu trên nghiên cứu của chúng tôi thực hiện trên nhóm trẻ đẻ cực non khi sinh, có BVMTĐN liên quan rất nhiều đến các bệnh lý toàn thân nặng.

Ngoài ra kết quả nghiên cứu của chúng tôi cũng phù hợp với nghiên cứu của một số tác giả khác khi điều trị BVMTĐN bằng tiêm Bevacizumab về tỷ lệ bệnh thoái triển hoàn toàn. Theo nghiên cứu của Wallace¹² (2018) trên 112 mắt sau điều trị, tỷ lệ thoái triển hoàn toàn sau theo dõi là 95%, có 4 mắt có biến chứng bong võng mạc đều bị bệnh ở vùng I. Nghiên cứu của Bazvand¹³ (2021) cho thấy, mắt bị bệnh ở vùng I có tỷ lệ xuất hiện biến chứng như đục thể thủy tinh, co kéo gai thị và di lệch hoàng điểm là 5,9% cao hơn mắt bị bệnh ở vùng II là 1,3% và mắt bị bệnh ở vùng I là yếu tố nguy cơ chính làm tăng tỷ lệ các biến chứng sau điều trị ($p = 0.01$).

Tổn thương ở vùng I làm chậm khả năng trưởng thành của mạch máu so với các vùng tổn thương khác, dẫn đến bệnh thoái triển chậm hơn. Nghiên cứu của Isaac⁹ 2016 cho thấy, không có mắt nào trong nhóm bị bệnh ở vùng I có mạch máu trưởng thành sau 3 tháng điều trị bằng Bevacizumab nội nhãn.

Trong nhóm bệnh nhân bệnh thoái triển không hoàn toàn trong đó mạch máu võng mạc dừng phát triển ở vùng III ở trong nghiên cứu của chúng tôi, khi khám bằng đèn soi đáy mắt gián tiếp có 2 mắt có mạch máu dừng phát triển ở vùng III. Theo kết quả điều trị BVMTĐN hình thái 1 bằng tiêm Bevacizumab nội nhãn trên nghiên cứu của Rodriguez¹¹ (2020) cho thấy: 37% mắt có mạch máu dừng phát triển ở vùng III, mặc dù mắt có thị lực $\geq 5/10$ nhưng sau khi chụp mạch huỳnh quang vẫn phát hiện thấy tất cả các mắt đều có bất thường mạch máu ở vùng chu biên như nổi thông động- tĩnh mạc, các mạch máu xoắn vặn bất thường, hoặc chia nhánh, 90% mắt có giảm tưới máu chu biên và/hoặc rò mạch, dẫn tới thiếu máu cục bộ vùng võng mạc chu biên và có thể gây ra các biến chứng nghiêm trọng ở mắt như bong võng mạc khởi phát muộn. Do đó, với những mắt sau điều trị BVMTĐN bằng tiêm Bevacizumab nội nhãn thoái triển không hoàn toàn, vùng võng mạc vô mạch tồn tại kéo dài, trẻ cần được phải khám và theo dõi lâu dài, định kỳ mỗi năm một lần và xử lý các thoái hóa võng mạc sớm để phòng bong võng mạc muộn.

Co kéo mạch máu võng mạc, co kéo gai thị- di lệch hoàng điểm, mạch máu võng mạc bị co kéo đối hướng là hậu quả của quá trình tăng

sinh xơ dịch kính gây co kéo võng mạc, kéo dạt mạch máu, co kéo gai thị và di lệch hoàng điểm. Trong nghiên cứu của chúng tôi, mắt bị co kéo mạch máu võng mạc, gai thị, di lệch hoàng điểm là 2,08%. Trong nghiên cứu của Isaac⁹ và Gunay¹⁰ khi điều trị BVMTĐN bằng Bevacizumab với liều 0,625mg/0,025ml được báo cáo không có mắt nào gặp biến chứng co kéo gai thị và di lệch hoàng điểm, khi so sánh tỷ lệ bệnh thoái triển không hoàn toàn thì thấy kết quả nghiên cứu của chúng tôi cao hơn, tuy nhiên sự khác biệt này có thể là do giai đoạn bệnh và vùng tổn thương giữa hai nghiên cứu khác nhau, hơn nữa trong nghiên cứu của chúng tôi có một số trẻ bệnh toàn thân nặng nề, phải thở máy nên không thể vận chuyển bệnh nhân từ Bệnh viện tuyến dưới đến Bệnh viện Nhi Trung ương để khám và điều trị, khi vận chuyển an toàn người bệnh chuyển tuyến thì bệnh đã nặng qua thời điểm vàng để điều trị tiêm Bevacizumab, khi đến khám lại đã phát hiện xơ co kéo gai thị hoàng điểm, nên dù có được điều trị bổ xung thì bệnh cũng thoái triển không hoàn toàn. Mắt bị co kéo mạch máu võng mạc; gai thị; di lệch lệch hoàng điểm ảnh hưởng nhiều đến cấu trúc nhãn cầu làm gia tăng tỷ lệ tật khúc xạ, lệch khúc xạ và lác ở trẻ bị BVMTĐN sau điều trị, ảnh hưởng đến tình trạng thị lực, thường thị lực rất thấp và có thể kèm theo rung giật nhãn cầu. Bong võng mạc. Tỷ lệ bong võng mạc trong nghiên cứu của chúng tôi là 1,3%

Kết quả nghiên cứu cho chúng ta thấy, khuyến cáo khám sàng lọc BVMTĐN của chúng ta rất phù hợp với thực tế (phải khám mắt lần đầu tiên cho tất cả trẻ đẻ non vào thời điểm trẻ được 31 tuần tuổi thai hoặc 3- 4 tuần sau sinh tùy thuộc mốc thời gian nào đến sau), không được khám muộn hơn 31 tuần vì dễ bị chẩn đoán muộn những trường hợp bệnh nặng, xuất hiện sớm và cũng không phải khám quá sớm cho những trẻ đẻ rất non vì bệnh chưa nặng và chưa cần điều trị trước 31 tuần. Hơn nữa, với trẻ đẻ cực non thì thời gian đầu sau sinh là thời điểm trẻ cần được hồi sức tích cực để đảm bảo chức năng sống của mình, nên thời điểm khám mắt lần đầu tiên khi được 31 tuần tuổi thai sẽ giúp trẻ có nhiều thời gian để được chăm sóc y tế hơn, đặc biệt với những trẻ phải chuyển tuyến để được khám sàng lọc

V. KẾT LUẬN

- Có 48 bệnh nhân, 26(54%) bệnh nhân nam và có 22(46%) bệnh nhân nữ.
- Tuổi thai khi sinh trung bình của nhóm nghiên cứu là $26,21 \pm 1,67$ tuần

- Cân nặng trung bình khi sinh của nhóm nghiên cứu là $898,6 \pm 254$ gam,
- Kết quả điều trị ban đầu: 90,6% mắt bệnh thoái triển hoàn toàn.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Alon T, Hemo I, Itin A, Pe'er J, Stone J, Keshet E.** Vascular endothelial growth factor acts as a survival factor for newly formed retinal vessels and has implications for retinopathy of prematurity. *Nat Med.* 1995;1(10):1024-1028.
2. **Hakeem A, Mohamed G, Othman M.** Retinopathy of prematurity: a study of prevalence and risk factors. *Middle East Afr J Ophthalmol.* 2012;19(3): 289-294.
3. **Section on ophthalmology American academy of pediatrics, American academy of ophthalmology, American association for pediatric ophthalmology and strabismus.** Screening examination of premature infants for retinopathy of prematurity. *Pediatrics.* 2006;117(2): 572-576.
4. **Good W.** Early treatment for retinopathy of prematurity cooperative group. Final results of the early treatment for retinopathy of prematurity (ETROP) randomized trial. *Trans Am Ophthalmol Soc.* 2004;102: 2 33-248; discussion 248-250.
5. **Gilbert C, Fielder A, Gordillo L, et al.**

Characteristics of infants with severe retinopathy of prematurity in countries with low, moderate, and high levels of development: implications for screening programs. *Pediatrics.* 2005;115(5):e518-525.

6. **Hwang C, Hubbard G, Hutchinson A, et al.** Outcomes after intravitreal bevacizumab versus laser photocoagulation for retinopathy of prematurity: A five years retrospective analysis. *Ophthalmology.* 2015;122(5):1008-1015.
7. **Nguyễn Xuân Tịnh** (2012), Điều trị bệnh võng mạc trẻ đẻ non hình thái nặng bằng tiêm thuốc Bevacizumab (Avastin) nội nhãn - kết quả sau hơn một năm theo dõi. *Tạp chí Nhãn khoa Việt Nam.* 2012 (28).
8. **Phan Đình Toàn** (2012), Đặc điểm lâm sàng bệnh võng mạc trẻ đẻ non hình thái nặng và kết quả ban đầu điều trị bằng Avastin nội nhãn. Luận văn thạc sỹ Nhân khoa, Trường Đại học Y Hà Nội.
9. **Isaac M, Mireskandari K, Fallaha N, et al.** Long-term outcomes of type 1 retinopathy of prematurity following monotherapy with bevacizumab: a Canadian experience. *Can J Ophthalmol.* 2023;58(6):553-558.
10. **Gunay M, Sukgen EA, Celik G, Kocluk Y.** Comparison of bevacizumab, ranibizumab, and laser photocoagulation in the treatment of retinopathy of prematurity in Turkey. *Curr Eye Res.* 2017;42(3):462-469.

ĐÁI THÁO ĐƯỜNG CÓ BIẾN THỂ GLY574SER CỦA GEN HNF1A MÃ HÓA CHO YẾU TỔ PHIÊN MÃ HNF-1A

TÓM TẮT

Đái tháo đường khởi phát sớm ở người trẻ tuổi (MODY) là dạng phổ biến nhất của bệnh đái tháo đường đơn gen, đặc trưng bởi di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường, khởi phát ở độ tuổi trẻ và không có kháng thể tự miễn gây tổn thương tế bào tụy. Bệnh bệnh hiếm gặp với các đặc điểm lâm sàng chồng chéo với bệnh đái tháo đường típ 1 và 2. Với sự phát triển của công nghệ di truyền, 14 phân nhóm khác nhau về tỉ lệ mắc, biến chứng và phương pháp điều trị đã được mô tả. **Mục tiêu:** Mô tả mối liên quan giữa biểu hiện lâm sàng và biến thể g.120999579A>G trên gen HNF1A. **Đối tượng:** Ca bệnh ĐTĐ được chẩn đoán và điều trị tại Bệnh viện Nhi Trung ương. **Phương pháp:** Mô tả ca bệnh. **Kết quả:** Trẻ nữ 5 tuổi thể trạng béo phì, bệnh biểu hiện với tình trạng uống nhiều, tiểu nhiều, glucose mao mạch thời điểm ban đầu là 31 mmol/L, HbA1c: 11,6%, C-peptide 2,24 ng/ml, khí máu không toan, ceton niệu (1+). Tiền sử gia đình với mẹ bị đái tháo đường típ 2,

Cần Thị Bích Ngọc¹, Nguyễn Ngọc Khánh¹

khởi phát khi mang thai (33 tuổi). Sau khi xác định biến thể gen gây bệnh, trẻ có kế hoạch chuyển từ insulin sang thuốc uống. **Kết luận:** Trường hợp này cho thấy vai trò quan trọng của việc xác định gen gây bệnh trên những bệnh nhân có tiền sử gia đình mắc bệnh đái tháo đường, đồng thời đặt ra thách thức trong diễn giải ý nghĩa lâm sàng của biến thể, đặc biệt khi biểu hiện lâm sàng phù hợp với một thể đái tháo đường đơn gen. **Từ khóa:** HNF1A-MODY, Maturity-onset diabetes of the young, MODY3

SUMMARY

DIABETES MELLITUS WITH THE GLY574SER VARIANT OF THE HNF1A GENE ENCODING THE TRANSCRIPTION FACTOR HNF-1A

Maturity-onset diabetes of the young (MODY) is the most common form of monogenic diabetes, characterized by autosomal dominant inheritance, early onset, and absence of pancreatic autoantibodies. It is a rare condition with clinical features that often overlap with both type 1 and type 2 diabetes. With advances in genetic technology, 14 subtypes have been described, each differing in prevalence, complications, and treatment. **Objectives:** To describe the relationship between clinical presentation and the g.120999579A>G variant in the HNF1A gene. **Subjects:** A diabetes case diagnosed and treated at the National Children's Hospital, Vietnam. **Methods:**

¹Bệnh viện Nhi Trung ương

Chịu trách nhiệm chính: Cần Thị Bích Ngọc

Email: ngocctb@nch.gov.vn

Ngày nhận bài: 5.3.2025

Ngày phản biện khoa học: 15.4.2025

Ngày duyệt bài: 12.5.2025