

chứng tiêu hóa và bệnh nhân có các triệu chứng đường tiêu hóa sẽ dễ bị sụt cân và tăng nguy cơ bị suy dinh hơn [8].

Bên cạnh đó, nghiên cứu của chúng tôi còn cho thấy trên những bệnh nhân cao tuổi ( $\geq 60$  tuổi), những người có thu nhập dưới 5 triệu đồng hoặc sống lệ thuộc có tỉ lệ cấp thiết cần can thiệp dinh dưỡng cao hơn những bệnh nhân ít tuổi hơn và có thu nhập cao hơn, đây là những đối tượng cần được quan tâm để có phương pháp can thiệp dinh dưỡng phù hợp và kịp thời.

## V. KẾT LUẬN VÀ KIẾN NGHỊ

54,6% bệnh nhân UTĐTT đang hóa trị có tình trạng cấp thiết cần can thiệp dinh dưỡng. Cần có biện pháp can thiệp dinh dưỡng phù hợp với từng bệnh nhân và tình trạng bệnh lý của người bệnh. Trong đó cần chú trọng đến các rào cản trong ăn uống đã được tìm thấy và những bệnh nhân lớn tuổi và có thu nhập thấp.

## TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Bộ Y tế - Cổng thông tin điện tử. Tình hình ung thư tại Việt Nam 2021 [Available from: [https://moh.gov.vn/hoat-dong-cua-dia-phuong/-/asset\\_publisher/gHbla8vOQDuS/content/tinh-hinh-ung-thu-tai-viet-nam](https://moh.gov.vn/hoat-dong-cua-dia-phuong/-/asset_publisher/gHbla8vOQDuS/content/tinh-hinh-ung-thu-tai-viet-nam)].

2. Van Cutsem E, Arends J. The causes and consequences of cancer-associated malnutrition. *Eur J Oncol Nurs*. 2005;9:pp. 51-63.
3. Bozzetti F, SCRINIO Working Group. Screening the nutritional status in oncology: a preliminary report on 1000 outpatients. *Support Care Cancer*. 2009;17:279-84.
4. Ottery FD. Patient-generated subjective global assessment 2017 [Available from: <https://pt-global.org/wp-content/uploads/2021/02/PG-SGA-Metric-version-4.3.20-std-logo.pdf>].
5. Gillis C, Richer L, Fenton TR, Gramlich L, Keller H, Culos-Reed SN, et al. Colorectal cancer patients with malnutrition suffer poor physical and mental health before surgery. *Surgery*. 2021;170(3):841-7.
6. Trần Thị Anh Tường, Nguyễn Thị Kim Ngân. Nghiên cứu tình trạng dinh dưỡng ở bệnh nhân ung thư và một số yếu tố liên quan tại bệnh viện ung bướu thành phố Hồ Chí Minh năm 2017. *Tạp chí dinh dưỡng và thực phẩm*. 2018;14(4):7-15.
7. Arends J, Bachmann P, Baracos V, Barthelemy N, Bertz H, Bozzetti F, et al. ESPEN guidelines on nutrition in cancer patients. *Clin Nutr*. 2017;36(1):11-48.
8. Tạ Thanh Nga, Lê Thị Hương, Bùi Minh Thu, Bùi Thị Cẩm Trà, Hoàng Hà Bảo Thư, Nguyễn Thị Khánh Hòa. Tình trạng dinh dưỡng và một số triệu chứng tiêu hóa của người bệnh ung thư điều trị hóa chất tại bệnh viện Đại học Y Hà Nội năm 2023-2024. *Tạp chí Y học Cộng đồng*. 2024;Tập 65 Số 6: 266-71.

# DẪN LƯU THẤT TRÁI QUA VAN ĐỘNG MẠCH CHỦ (TACV) ĐIỀU TRỊ QUÁ TẢI THẤT TRÁI Ở BỆNH NHÂN SỐC TIM ĐƯỢC HỖ TRỢ VA-ECMO: BÁO CÁO CA LÂM SÀNG

Trịnh Thế Anh<sup>1</sup>, Nguyễn Tiến Đạt<sup>1</sup>,  
Phạm Thế Thạch<sup>1</sup>, Nguyễn Thị Phương Thảo<sup>2</sup>

## TÓM TẮT

Quá tải thất trái là biến chứng nặng nề thường gặp ở bệnh nhân sốc tim được hỗ trợ bằng VA-ECMO, làm tăng nguy cơ phù phổi, hình thành huyết khối và giảm khả năng hồi phục cơ tim. Dẫn lưu thất trái qua van động mạch chủ (TACV) là một phương pháp ít xâm lấn, có thể giúp kiểm soát hiệu quả tình trạng này. Chúng tôi báo cáo trường hợp bệnh nhân nữ 39 tuổi, viêm cơ tim cấp biến chứng sốc tim, ngừng tuần hoàn ngoài viện, được thiết lập VA-ECMO sau hồi sinh tim phổi thất bại. Bệnh nhân xuất hiện quá tải thất trái với phù phổi nặng, van động mạch chủ không mở, áp lực tâm trương thất trái (LVEDP) 36 mmHg. TACV

được thực hiện sau 26 giờ đặt ECMO bằng catheter Guiding 8Fr đưa qua van động mạch chủ vào buồng thất trái. Sau can thiệp, LVEDP giảm từ 36 mmHg xuống 22 mmHg trong 30 phút và còn 16-17 mmHg sau 24 giờ, phù phổi được giải quyết hoàn toàn. Bệnh nhân cai ECMO thành công vào ngày thứ 6 và xuất viện trong tình trạng ổn định vào ngày thứ 28. Báo cáo này cho thấy TACV là phương pháp giảm tải thất trái hiệu quả, an toàn, giúp cải thiện huyết động và tăng khả năng hồi phục cơ tim ở bệnh nhân sốc tim trên nền VA-ECMO, phù hợp với điều kiện thực tế tại các cơ sở y tế có nguồn lực hạn chế. **Từ khóa:** sốc tim; VA-ECMO; quá tải thất trái; giảm tải thất trái; dẫn lưu thất trái qua van động mạch chủ; TACV.

## SUMMARY

### TRANSAORTIC CATHETER VENTING FOR LEFT VENTRICULAR UNLOADING IN CARDIOGENIC SHOCK SUPPORTED BY VA-ECMO: A CASE REPORT

Left ventricular (LV) distension is a serious

<sup>1</sup>Bệnh viện Bạch Mai

<sup>2</sup>Trường Đại học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Trịnh Thế Anh

Email: trinhtheanh39@gmail.com

Ngày nhận bài: 23.4.2025

Ngày phản biện khoa học: 22.5.2025

Ngày duyệt bài: 27.6.2025

complication in patients with cardiogenic shock supported by venoarterial extracorporeal membrane oxygenation (VA-ECMO), leading to pulmonary edema, thrombus formation, and impaired myocardial recovery. Transaortic catheter venting (TACV) is a minimally invasive strategy that may effectively address this condition. We report the case of a 39-year-old female with acute myocarditis complicated by cardiogenic shock and out-of-hospital cardiac arrest, who was placed on VA-ECMO after unsuccessful cardiopulmonary resuscitation. The patient developed significant LV distension with severe pulmonary edema, closed aortic valve, and an elevated left ventricular end-diastolic pressure (LVEDP) of 36 mmHg. TACV was performed 26 hours after ECMO initiation using a modified Guiding 8Fr catheter inserted across the aortic valve into the LV cavity. Following the intervention, LVEDP decreased from 36 mmHg to 22 mmHg within 30 minutes and to 16–17 mmHg after 24 hours, with complete resolution of pulmonary edema. The patient was successfully weaned from ECMO on day 6 and discharged in stable condition on day 28. This case highlights that TACV is an effective and safe approach for LV unloading in cardiogenic shock patients on VA-ECMO, offering a feasible solution for resource-limited settings.

**Keywords:** cardiogenic shock; VA-ECMO; left ventricular distension; left ventricular unloading; transaortic catheter venting; TACV.

## I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Sốc tim là tình trạng suy giảm chức năng cơ bóp, giảm cung lượng tim và suy sụp huyết động. VA-ECMO đóng vai trò quan trọng trong việc duy trì tuần hoàn và oxy hóa cơ quan, tạo điều kiện cho cơ tim hồi phục. Tuy nhiên, kỹ thuật này làm tăng hậu gánh thất trái, dễ dẫn đến quá tải thất trái – yếu tố làm giảm khả năng hồi phục cơ tim và tăng nguy cơ tử vong.

Nghiên cứu cho thấy khoảng 49% bệnh nhân sử dụng VA-ECMO gặp tình trạng quá tải thất trái, và việc giảm tải thất giúp cải thiện tỷ lệ cai ECMO thành công hơn 35%, đồng thời giảm đáng kể tử vong trong 30 ngày so với nhóm không được can thiệp giảm tải. Tại Trung tâm Hồi sức tích cực – Bệnh viện Bạch Mai, tỷ lệ quá tải thất trái ở nhóm sốc tim do viêm cơ tim lên đến 64,71%, khẳng định đây là vấn đề thường gặp và có ý nghĩa tiên lượng.

Trong số các biện pháp giảm tải, kỹ thuật dẫn lưu thất trái qua van động mạch chủ (TACV) là một lựa chọn ít xâm lấn, thực hiện nhanh chóng, có thể giúp kiểm soát hiệu quả tình trạng quá tải thất trái. Báo cáo này trình bày ứng dụng TACV trên bệnh nhân viêm cơ tim cấp biến chứng sốc tim, nhằm làm rõ vai trò và hiệu quả của phương pháp này trong thực hành lâm sàng.

## II. MÔ TẢ CA LÂM SÀNG

Bệnh nhân nữ, 39 tuổi, không có tiền sử bệnh

lý trước đó, nhập viện với biểu hiện sốt 3 ngày, kèm khó thở và mệt mỏi khởi phát 1 ngày trước đó. Tại bệnh viện tỉnh, bệnh nhân biểu hiện suy hô hấp nặng, huyết áp không đo được và tình trạng thở ngáp. Kết quả xét nghiệm cho thấy procalcitonin 0,151 ng/mL, troponin T-hs 2800 pg/mL, proBNP 8384 pg/mL, phân tích khí máu động mạch: pH 7,49, pCO<sub>2</sub> 19 mmHg, pO<sub>2</sub> 140 mmHg, HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> 12,2 mmol/L, lactate 7,2 mmol/L. Chẩn đoán ban đầu là sốc tim nghi do viêm cơ tim cấp. Bệnh nhân được đặt nội khí quản, sử dụng hai thuốc vận mạch và chuyển viện.

Bệnh nhân nhập Bệnh viện Bạch Mai trong tình trạng thở máy qua nội khí quản, tím toàn thân, mạch cảnh và mạch bẹn khó bắt, monitor ghi nhận rung thất. Hồi sinh tim phổi và năm lần sốc điện khử rung không thành công. VA-ECMO được thiết lập trong vòng 30 phút với lưu lượng 2,2 L/phút/m<sup>2</sup>. Sau khi đặt ECMO, bệnh nhân được an thần, thở máy, xuất hiện bọt hồng qua ống nội khí quản, X-quang ngực xác nhận phù phổi cấp. Về huyết động, huyết áp trung bình duy trì ở mức 70 mmHg với hỗ trợ noradrenalin (2,0 µg/kg/phút) và dobutamin (15 µg/kg/phút), nhưng siêu âm tim cho thấy van động mạch chủ không mở, không có chênh áp. Chẩn đoán được xác định là viêm cơ tim cấp biến chứng sốc tim, ngừng tuần hoàn và quá tải thất trái.

Điều trị ban đầu bao gồm lọc máu liên tục (CRRT) để rút dịch, giảm liều noradrenalin từ 2,0 xuống 0,5 µg/kg/phút và giảm lưu lượng ECMO xuống 2,0 L/phút/m<sup>2</sup>. Tuy nhiên, tình trạng phù phổi không cải thiện, dẫn đến quyết định can thiệp TACV sau 26 giờ kể từ khi đặt VA-ECMO.

## III. DẪN LƯU THẤT TRÁI BẰNG CATHETER QUA VAN ĐỘNG MẠCH CHỦ

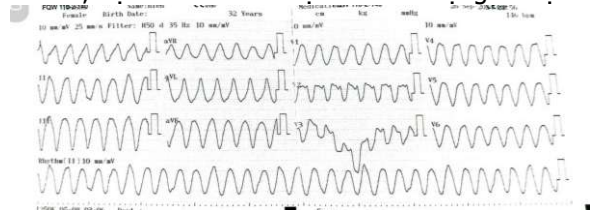
Can thiệp TACV được thực hiện tại phòng thông tim dưới hướng dẫn của màn huỳnh quang tăng sáng. Chụp mạch vành cho kết quả bình thường, loại trừ tắc mạch vành. Đo áp lực buồng tim cho thấy không có chênh áp qua van động mạch chủ (áp lực tâm trương 71 mmHg), áp lực thất trái tâm thu 40 mmHg và tâm trương 36 mmHg. Ống thông dẫn lưu được sử dụng là Guiding 8Fr được tạo thêm 6 lỗ bên được đặt từ động mạch đùi bên phải qua van động mạch chủ vào buồng thất trái.

Ống TACV được kết nối với đường hút máu của hệ thống CRRT, với tốc độ hút ban đầu là 300 mL/phút trong 2 giờ đầu. Do xuất hiện báo động áp lực âm quá mức, tốc độ hút được điều chỉnh xuống 180–200 mL/phút. Trong thời gian gián đoạn CRRT, ống TACV được nối với đường hút máu của hệ thống ECMO.

#### IV. KẾT QUẢ LÂM SÀNG

Trong vòng 30 phút sau khi bắt đầu dẫn lưu, bệnh nhân hồi phục nhịp xoang với chênh áp 12 mmHg (huyết áp 90/78 mmHg, huyết áp trung bình 83 mmHg, áp lực tâm trương thất trái 22 mmHg). Sau 6 giờ, các dấu hiệu phù phổi trên lâm sàng biến mất, nhịp xoang 85 lần/phút, huyết áp 84/72 mmHg, áp lực tâm trương thất trái giảm còn 16 mmHg. Sau 24 giờ, X-quang ngực không còn hình ảnh phù phổi, nhịp xoang 100 lần/phút, huyết áp 112/79 mmHg, áp lực tâm trương thất trái 17 mmHg. Sau 36 giờ, tình trạng quá tải thất trái được giải quyết hoàn toàn, ống dẫn lưu thất trái được rút bỏ.

Đến ngày thứ 6 sau khi đặt VA-ECMO, bệnh nhân tỉnh, nhịp xoang 90 lần/phút, huyết áp 110/70 mmHg (ngừng toàn bộ thuốc vận mạch), siêu âm tim cho thấy phân suất tống máu (EF) 35%, VTI 12,5 cm. Thử nghiệm cai ECMO thành công, và hệ thống VA-ECMO được rút. Ngày thứ 11, bệnh nhân được rút nội khí quản. Đến ngày thứ 28, bệnh nhân xuất viện với tình trạng ổn định.



**Hình 1: Điện tim trước can thiệp TACV**



**Hình 2: XQ tim phổi**

#### V. BÀN LUẬN

Quá tải thất trái là biến chứng nghiêm trọng ở bệnh nhân sốc tim được điều trị bằng VA-ECMO, làm tăng nguy cơ phù phổi, huyết khối, và tử vong. Cơ chế chủ yếu do sự mất cân bằng giữa lưu lượng máu từ ECMO và khả năng tống máu của thất trái, dẫn đến tăng hậu gánh, vận động mạch chủ không mở và ứ trệ máu trong thất trái. Tình trạng này gây giãn thất trái, tăng áp lực tâm trương, giảm tưới máu cơ tim và hình thành huyết khối, làm khó khăn trong cai ECMO. Các yếu tố như lưu lượng ECMO cao và sử dụng thuốc vận mạch liều lớn càng làm trầm trọng thêm quá tải thất trái, ảnh hưởng nặng nề đến tiên lượng bệnh nhân.

Quá tải thất trái được chẩn đoán dựa trên các dấu hiệu lâm sàng như phù phổi, giảm oxy máu, cùng với hình ảnh siêu âm tim (vận động mạch chủ không mở, giãn thất trái) và X-quang ngực hình ảnh phù phổi. Chỉ số áp lực tâm trương thất trái (LVEDP) đóng vai trò quan trọng, phản ánh mức độ giãn thất và tình trạng tiền gánh. Bình thường LVEDP dao động từ 5–12 mmHg, nhưng khi vượt trên 15–16 mmHg sẽ liên quan đến tiền lượng xấu. Trong bối cảnh VA-ECMO, nghiên cứu của Lim và cộng sự (2024) cho thấy LVEDP trên 25 mmHg có độ nhạy 85% và độ đặc hiệu 78% trong dự báo quá tải thất trái. Một phân tích gộp trên 8.637 bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp cũng ghi nhận LVEDP trên 15 mmHg làm tăng nguy cơ tử vong 30 ngày (RR 1.9) và suy tim (RR 2.9). Nghiên cứu TIMI II (2021) khẳng định LVEDP  $\geq 30$  mmHg là yếu tố dự báo độc lập các biến cố tim mạch chính ở bệnh nhân STEMI. Trong suy tim tâm trương, LVEDP trên 15 mmHg cho thấy mối liên quan chặt chẽ với các chỉ số siêu âm như LAVI và E/e', giúp ước lượng LVEDP không xâm lấn. Trong ca lâm sàng này, LVEDP đo được 36 mmHg, giảm xuống 22 mmHg sau 30 phút thực hiện TACV và tiếp tục giảm còn 16–17 mmHg sau 6–24 giờ, cho thấy hiệu quả can thiệp và vai trò của đo áp lực thất trái trong theo dõi điều trị.

Hiện nay có nhiều phương pháp được sử dụng để giảm tải thất trái trong VA-ECMO, mỗi phương pháp có những ưu điểm, hạn chế và bằng chứng lâm sàng hỗ trợ. Một lựa chọn ban đầu là điều chỉnh lưu lượng ECMO và giảm liều thuốc vận mạch như noradrenalin nhằm giảm hậu gánh, tuy nhiên hiệu quả thường không đủ ở những trường hợp nặng.

Bóng đối xung động mạch chủ (IABP) là phương pháp phổ biến giúp giảm hậu gánh và cải thiện tưới máu vành. Ở bệnh nhân sốc tim do nhồi máu cơ tim (AMI), IABP giúp cải thiện tỷ lệ tử vong ngắn hạn (OR 0.82; 95% CI 0.75–0.89;  $p < 0.001$ ) nhưng làm tăng nguy cơ chảy máu lớn (OR 1.09; 95% CI 1.0–1.18;  $p = 0.03$ ). Các phân tích gộp cho thấy việc kết hợp VA-ECMO và IABP không làm giảm đáng kể tỷ lệ tử vong, ngoại trừ nhóm AMI shock. Tuy nhiên, hiệu quả của IABP bị hạn chế ở những bệnh nhân có LVEDP cao hoặc phù phổi nặng.

Phẫu thuật dẫn lưu trực tiếp từ thất trái là một phương pháp hiệu quả, giúp giảm áp lực và thể tích buồng thất trái. Singh và cộng sự (2021) nghiên cứu trên 33 bệnh nhân sốc tim cho thấy phương pháp này làm giảm áp lực động mạch phổi thì tâm trương từ 20 xuống 16 mmHg ( $p = 0,01$ ), tăng SVO<sub>2</sub> từ 69% lên 80,5%

( $p < 0,001$ ) và tăng lưu lượng tuần hoàn từ 3,5 lên 4,8 L/phút ( $p < 0,001$ ). Tuy nhiên, do là can thiệp phẫu thuật mở nên nguy cơ biến chứng như chảy máu, nhiễm trùng và tổn thương cơ tim cao, nhất là ở bệnh nhân suy kiệt.

Impella là thiết bị hỗ trợ tuần hoàn tiên tiến, hoạt động bằng cách hút máu từ thất trái qua van động mạch chủ và bơm vào hệ động mạch, vừa giảm áp lực thất trái vừa duy trì tưới máu hệ thống. Nghiên cứu của Unoki và cộng sự (2023) so sánh ECPELLA (VA-ECMO kết hợp Impella) với ECMO đơn thuần cho thấy ECPELLA giúp giảm nhu cầu thuốc vận mạch, cải thiện tỷ lệ sống 30 ngày và 1 năm (HR 0,47; 95% CI 0,30–0,73;  $p = 0,008$ ). Dù mang lại kết quả tích cực, Impella có chi phí cao và nguy cơ tan máu, nhồi máu não, hạn chế ứng dụng tại các cơ sở y tế có nguồn lực hạn chế như Việt Nam.

Dẫn lưu thất trái qua van động mạch chủ (TACV) là phương pháp ít xâm lấn hơn, thực hiện qua đường động mạch đùi dưới hướng dẫn màn huỳnh quang tăng sáng. Jung và cộng sự (2021) nghiên cứu trên 18 bệnh nhân VA-ECMO có quá tải thất trái cho thấy tỷ lệ cai ECMO thành công đạt 77,8%, tỷ lệ sống xuất viện 50%. Nghiên cứu của Kim và cộng sự (2025) trên mô hình sốc tim cấp ở động vật nghiên cứu (lợn) ghi nhận TACV giúp giảm LVEDP từ  $32,3 \pm 4,7$  mmHg xuống  $16,5 \pm 3,8$  mmHg và giảm chênh lệch áp lực nhĩ trái – nhĩ phải từ  $22,1 \pm 4,6$  mmHg xuống  $8,3 \pm 2,7$  mmHg ( $p < 0,01$ ), đồng thời duy trì ổn định huyết động mà không ghi nhận biến chứng nặng như tràn khí màng ngoài tim hay tổn thương van tim. TACV nhờ đó được đánh giá là an toàn và khả thi, nhất là tại các cơ sở y tế hạn chế về kỹ thuật hoặc kinh phí.

Dẫn lưu qua tĩnh mạch, điển hình là qua vách liên nhĩ (atrial septostomy), tạo lỗ thông giữa nhĩ trái và nhĩ phải nhằm giảm gián tiếp áp lực thất trái. Baruteau và cộng sự (2018) thực hiện nghiên cứu trên 64 bệnh nhân cho thấy sau can thiệp BAS (Balloon Atrial Septostomy), áp lực nhĩ trái giảm từ  $24,2 \pm 6,9$  mmHg xuống  $7,8 \pm 2,6$  mmHg ( $p < 0,001$ ), mức chênh lệch áp lực giữa hai nhĩ giảm từ  $17,2 \pm 7,1$  mmHg xuống  $0,09 \pm 0,5$  mmHg ( $p < 0,001$ ). Tuy nhiên, kỹ thuật này đòi hỏi can thiệp qua da phức tạp và tiềm ẩn các nguy cơ như tổn thương vách liên nhĩ hoặc thuyên tắc khí.

Lọc máu liên tục (CRRT) cũng được sử dụng để rút dịch và giảm thể tích tuần hoàn, hỗ trợ kiểm soát phù phổi. Wang và cộng sự (2020) ghi nhận CRRT làm giảm tỷ lệ phù phổi từ 65% xuống 30% sau 48 giờ ở bệnh nhân VA-ECMO.

Tuy vậy, phương pháp này không tác động trực tiếp đến tình trạng ứ máu trong thất trái, như quan sát trong ca lâm sàng khi CRRT không cải thiện phù phổi.

Trong ca lâm sàng này, TACV đã chứng minh vai trò quan trọng trong việc kiểm soát quá tải thất trái. Chỉ sau 30 phút can thiệp, áp lực tâm trương thất trái giảm từ 36 mmHg xuống 22 mmHg, huyết áp trung bình tăng lên 83 mmHg, và chênh áp xuất hiện, cho thấy cải thiện huyết động tức thì. Sau 6 giờ, các dấu hiệu phù phổi biến mất, và sau 24 giờ, X-quang ngực không còn hình ảnh phù phổi. Đến 36 giờ, quá tải thất trái được giải quyết hoàn toàn, và bệnh nhân cai ECMO thành công vào ngày thứ 6 với phân suất tống máu cải thiện (EF 35%). TACV có ưu điểm là ít xâm lấn, chi phí thấp hơn so với các thiết bị như Impella, và có thể kết nối linh hoạt với hệ thống CRRT hoặc ECMO. Tuy nhiên, cần lưu ý các nguy cơ như tắc ống thông hoặc chảy máu tại vị trí chọc mạch, đòi hỏi đội ngũ y tế có kinh nghiệm.

Từ ca lâm sàng này, một số ý nghĩa lâm sàng quan trọng được rút ra. Trước hết, việc chẩn đoán sớm quá tải thất trái bằng siêu âm tim, đo áp lực nội tim, và X-quang ngực là yếu tố then chốt để can thiệp kịp thời. Thứ hai, TACV là một kỹ thuật đầy hứa hẹn, phù hợp với điều kiện cơ sở y tế Việt Nam, nơi các thiết bị tiên tiến như Impella còn hạn chế. Thứ ba, việc cá thể hóa điều trị, như điều chỉnh tốc độ hút và kết hợp TACV với CRRT, đóng vai trò quan trọng trong tối ưu hóa kết quả. Cuối cùng, ca này nhấn mạnh nhu cầu tăng cường đào tạo đội ngũ y tế về kỹ thuật TACV và thực hiện các nghiên cứu đa trung tâm để chuẩn hóa quy trình và đánh giá hiệu quả lâu dài.

## VI. KẾT LUẬN

Kỹ thuật TACV đã mang lại kết quả ấn tượng trong ca lâm sàng này, giúp cải thiện huyết động, giải quyết phù phổi, và hỗ trợ cai ECMO thành công. Đây là một phương pháp tiềm năng, cần được nghiên cứu và ứng dụng rộng rãi hơn để nâng cao hiệu quả điều trị sốc tim trên VA-ECMO.

## TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Lê Minh Đại, Đặng Quốc Tuấn, Trịnh Thế Anh** (2022). Triệu chứng và một số yếu tố liên quan của quá tải thất trái ở bệnh nhân được điều trị tim phổi nhân tạo tĩnh mạch – động mạch (VA-ECMO). Tạp chí Y dược học, 59, 76 – 79.
2. **Truby LK, et al** (2017). Incidence and Implications of Left Ventricular Distention During Venoarterial Extracorporeal Membrane Oxygenation Support. ASAIO J. 2017 May/June;63(3):257-265

3. **Lim Y, et al.** Left ventricle unloading during veno-arterial extracorporeal membrane oxygenation: review with updated evidence. *Acute Crit Care*. 2024;39(4):473-487
4. **Briennes SC, Davies AJ, Khan A, Boyle AJ** (2018). Prognostic Value of LVEDP in Acute Myocardial Infarction: a Systematic Review and Meta-Analysis. *J Cardiovasc Transl Res*. 2018 Feb;11(1):33-35
5. **Khan AA, Al-Omary MS, Collins NJ, Attia J, Boyle AJ.** Natural history and prognostic implications of left ventricular end-diastolic pressure in reperfused ST-segment elevation myocardial infarction: an analysis of the thrombolysis in myocardial infarction (TIMI) II randomized controlled trial. *BMC Cardiovasc Disord*. 2021 May 17;21(1):243.
6. **Singh, S.K. et al** (2021). Effects of Surgical Left Ventricular Vent in Patients with Cardiogenic Shock Requiring Extracorporeal Membrane Oxygenation. *The Journal of Heart and Lung Transplantation*, Volume 40, Issue 4, S182
7. **Unoki, T.** (2023). Combined use of VA-ECMO and Impella (ECPELLA) improves short- and long-term mortality in patients with cardiogenic shock who received VA-ECMO. *European Heart Journal*, 44(Supplement 2), ehad655.1596.
8. **Jung JJ, Kang DH, Moon SH, Yang JH, Kim SH, Kim JW, Byun JH.** Left Ventricular Decompression by Transaortic Catheter Venting in Extracorporeal Membrane Oxygenation. *ASAIO J*. 2021 Jul 1;67(7):752-756.
9. **Baruteau, A. E., et al.** (2018). Percutaneous balloon atrial septostomy on top of venoarterial extracorporeal membrane oxygenation: A safe and efficient strategy for left heart decompression. *Catheterization and Cardiovascular Interventions*, 92(6), 1137–1143
10. **Wang, Y., et al.** (2020). Continuous Renal Replacement Therapy in Patients Treated with Extracorporeal Membrane Oxygenation: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Critical Care*, 24(1), 1–10

## PHÂN TÍCH DI TRUYỀN PHÂN TỬ CỦA BỆNH NHÂN MPS I TẠI BỆNH VIỆN NHI TRUNG ƯƠNG

Hoàng Minh Trường<sup>1</sup>, Hoàng Thị Ngọc Lan<sup>2</sup>, Cấn Thị Bích Ngọc<sup>3</sup>

### TÓM TẮT

Mucopolysaccharidosis loại I (MPS I) là một rối loạn dự trữ thể tiêu bào hiểm gặp do thiếu hụt enzyme  $\alpha$ -L-iduronidase, dẫn đến tích tụ glycosaminoglycans (GAG) trong các mô và cơ quan, gây tổn thương đa hệ thống. Nghiên cứu này báo cáo 3 ca bệnh MPS I được chẩn đoán tại Bệnh viện Nhi Trung ương dựa trên đánh giá lâm sàng, cận lâm sàng, xét nghiệm đo hoạt độ enzyme trong máu, định lượng GAGs trong nước tiểu và phân tích di truyền phân tử của gen IDUA. Các bệnh nhân biểu hiện các dấu hiệu đặc trưng như khuôn mặt thô, đục giác mạc, cứng khớp, biến dạng cột sống và giảm thính lực, đi kèm với mức hoạt tính enzyme giảm sâu (<3% mức bình thường), GAGs trong nước tiểu tăng cao. Phân tích di truyền cho thấy sự xuất hiện của ba biến thể đồng hợp tử: c.536C>G (p.Thr179Arg – biến thể gây bệnh, PV), c.1190-10C>A (biến thể gây bệnh, PV) và c.792+1\_792+5del (biến thể có khả năng gây bệnh, LPV). Phân tích di truyền gia đình khẳng định kiểu di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường với nguy cơ tái phát 25% cho mỗi lần mang thai. Mặc dù số lượng mẫu nghiên cứu hạn chế, những phát hiện này góp phần mở rộng cơ sở dữ liệu lâm sàng và di truyền của

MPS I tại Việt Nam, đồng thời cung cấp thông tin quan trọng cho tư vấn di truyền và định hướng can thiệp điều trị sớm. **Từ khóa:** MPS I; IDUA; enzyme  $\alpha$ -L-iduronidase; di truyền phân tử; tư vấn di truyền; biến thể VUS; Việt Nam

### SUMMARY

#### MOLECULAR GENETIC ANALYSIS OF MPS I PATIENTS AT THE NATIONAL PEDIATRIC HOSPITAL

Mucopolysaccharidosis type I (MPS I) is a rare lysosomal storage disorder caused by a deficiency of the enzyme  $\alpha$ -L-iduronidase, leading to the accumulation of glycosaminoglycans (GAG) in tissues and multiple organ damage. This study reports three cases of MPS I diagnosed at the National Pediatric Hospital, based on clinical, paraclinical evaluations, quantitative enzyme assay, and molecular genetic analysis of the IDUA gene. All patients exhibited typical clinical features such as coarse facial features, corneal clouding, joint stiffness, spinal deformity, and hearing loss, along with severely reduced enzyme activity (<3% of normal). Genetic analysis identified three homozygous variants: c.536C>G (p.Thr179Arg – pathogenic), c.1190-10C>A (pathogenic) and c.792+1\_792+5del (likely pathogenic, LPV). Family genetic analysis confirmed an autosomal recessive inheritance pattern with a recurrence risk of 25% per pregnancy. Comparison with international studies suggests that the c.1190-10C>A variant may represent a founder mutation in the Vietnamese population. This research expands the clinical and molecular data on MPS I in Vietnam and provides valuable information for genetic counseling and early

<sup>1</sup>Bệnh viện Sản Nhi Nghệ An

<sup>2</sup>Đại học Y Hà Nội

<sup>3</sup>Bệnh viện Nhi Trung ương

Chịu trách nhiệm chính: Cấn Thị Bích Ngọc

Email: ngocctb@nch.gov.vn

Ngày nhận bài: 22.4.2025

Ngày phản biện khoa học: 22.5.2025

Ngày duyệt bài: 30.6.2025