

trái ở những bệnh nhân này.

Đo thời gian kích hoạt tâm nhĩ toàn bộ là một phương pháp không xâm lấn, có thể thực hiện thường quy trong thực hành lâm sàng, hỗ trợ phát hiện sớm các bất thường điện học nhĩ trái ở bệnh nhân ĐTĐ tít 2. Điều này rất hữu ích trong dự đoán nguy cơ rung nhĩ, giúp can thiệp sớm và cá thể hóa điều trị, giảm thiểu các biến cố tim mạch nặng ở người ĐTĐ.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Cardiovascular Physiology Concepts.** New

Third Edition Published by Wolters Kluwer, 2021 ISBN-13: 9781975150075.

2. **Klaartje L Merckx 1, Cees B De Vos et al.:** Atrial activation time determined by transthoracic Doppler tissue imaging can be used as an estimate of the total duration of atrial electrical activation. *J Am Soc Echocardiogr.* 2005 Sep; 18(9): 940-4. doi: 10.1016/j.echo.2005. 03.022.
3. **Rexhepi, A., Asani, V., Ismaili, H., Demiri, F., Ibrahim, V., & Jani, Y..** Assessment of Echocardiography-Derived Total Atrial Activation Time at Patients with Type 2 Diabetes Mellitus. *European Journal of Medical and Health Sciences* 2022; 4(3), , 23–26.

ĐÁNH GIÁ HIỆU QUẢ KỸ THUẬT CNV-SEQ TRONG CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH CÁC BẤT THƯỜNG NHIỄM SẮC THỂ Ở THAI NHI TẠI BỆNH VIỆN ĐẠI HỌC Y HÀ NỘI

Vũ Thị Thu Chang¹, Hoàng Thị Ngọc Lan^{1,2}, Lương Thị Lan Anh^{1,2},
Đoàn Thị Kim Phượng^{1,2}, Nguyễn Hữu Đức Anh^{1,2}, Vũ Thị Hà^{1,2}

TÓM TẮT

Nghiên cứu nhằm đánh giá hiệu quả của kỹ thuật CNV-seq trong chẩn đoán trước sinh các bất thường di truyền nhiễm sắc thể ở thai nhi. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu hồi cứu, mô tả cắt ngang trên 163 thai phụ có chỉ định chọc ối để chẩn đoán trước sinh tại Bệnh viện Đại học Y Hà Nội. Mẫu dịch ối được phân tích đồng thời bằng hai kỹ thuật phân tích NST lập karyotype và CNV-seq. **Kết quả:** Tỷ lệ phát hiện bất thường bằng CNV-seq là 27%, cao hơn so với karyotype (19,6%). CNV-seq phát hiện 15 trường hợp mất/lặp đoạn nhỏ mà karyotype không phát hiện được, gồm 5 trường hợp gây bệnh/có khả năng gây bệnh, 1 lành tính và 9 chưa rõ ý nghĩa lâm sàng. Ngược lại, karyotype phát hiện 4 bất thường cấu trúc cân bằng mà CNV-seq không phát hiện. **Kết luận:** CNV-seq giúp tăng khả năng phát hiện bất thường di truyền nhưng không thay thế được karyotype trong phát hiện bất thường cấu trúc cân bằng. Việc kết hợp hai phương pháp giúp tăng độ chính xác trong chẩn đoán trước sinh. **Từ khóa:** CNV-seq, chẩn đoán trước sinh, bất thường di truyền.

SUMMARY

EVALUATION OF THE EFFECTIVENESS OF CNV-SEQ IN PRENATAL DIAGNOSIS OF FETAL CHROMOSOMAL ABNORMALITIES AT HANOI MEDICAL UNIVERSITY HOSPITAL

This study aims to evaluate fetal genetic

abnormalities at the chromosomal and molecular levels (Copy Number Variation) in prenatal diagnosis.

Research methodology: A retrospective, cross-sectional study was conducted on 163 fetuses from pregnant women who underwent amniocentesis for prenatal diagnosis at Hanoi Medical University Hospital. Amniotic fluid samples were analyzed using two techniques: Karyotyping and CNV-seq. **Results:** The detection rate of abnormalities by CNV-seq was 27%, higher than that of traditional karyotyping (19.6%). CNV-seq identified 15 cases of microdeletions/duplications that were not detected by karyotyping, including 5 pathogenic or likely pathogenic cases, 1 benign case, and 9 variants of uncertain clinical significance. Conversely, traditional karyotyping detected 4 cases of balanced structural abnormalities that were not identified by CNV-seq. **Conclusion:** CNV-seq proved effective in detecting small copy number variations (deletions/duplications) that might be overlooked by karyotyping but could not detect balanced structural abnormalities such as inversions or translocations. The combination of both techniques can effectively improve the detection rate of chromosome abnormalities in prenatal diagnosis.

Keywords: CNV-seq, prenatal diagnosis, genetic abnormality.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Bất thường di truyền ở thai nhi là những thay đổi trong vật chất di truyền có thể dẫn đến dị tật bẩm sinh hoặc ảnh hưởng đến sức khỏe của thai nhi. Những bất thường này bao gồm bất thường nhiễm sắc thể và bất thường ở mức độ phân tử, điển hình là biến thể số lượng bản sao (CNVs). Nguyên nhân của các dị tật bẩm sinh thường phức tạp, liên quan đến yếu tố di truyền, môi trường, hoặc sự tương tác của nhiều yếu tố

¹Trường Đại học Y Hà Nội,

²Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Vũ Thị Hà

Email: vuthiha@hmu.edu.vn

Ngày nhận bài: 14.5.2025

Ngày phản biện khoa học: 24.6.2025

Ngày duyệt bài: 24.7.2025

khác nhau. Hiện nay, nhiều kỹ thuật đã được ứng dụng và đóng vai trò quan trọng trong việc phát hiện sớm các bất thường ngay từ giai đoạn bào thai. Phân tích nhiễm sắc thể từ tế bào ối (karyotyping) được xem là tiêu chuẩn vàng trong chẩn đoán trước sinh các bất thường di truyền ở cấp độ tế bào. Tuy nhiên, kỹ thuật này chỉ có khả năng phát hiện các bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể có kích thước từ 5-10 Mb trở lên và thời gian trả kết quả thường kéo dài từ 2-3 tuần^{1,2}. Do đó, việc ứng dụng các kỹ thuật hiện đại nhằm nâng cao khả năng phát hiện bất thường nhiễm sắc thể là cần thiết và trở thành xu hướng tất yếu. Gần đây, công nghệ giải trình tự thế hệ mới (NGS) ngày càng được áp dụng rộng rãi trong lâm sàng, với khả năng giải trình tự toàn bộ hệ gen, vùng gen mã hóa, hoặc nhóm gen chọn lọc, cho phép phát hiện các CNV trên toàn hệ gen. Trong đó, kỹ thuật CNV-seq (Copy Number Variation sequencing) có khả năng phát hiện các biến thể số lượng bản sao (CNVs) có kích thước từ 1 Kb trở lên, giúp xác định những bất thường di truyền mà nhiễm sắc thể đồ có thể bỏ sót, đồng thời rút ngắn thời gian trả kết quả còn 5-7 ngày, qua đó trở thành một công cụ chẩn đoán tiềm năng³. Trên thế giới một số nghiên cứu đã cho thấy giá trị của CNV-seq trong chẩn đoán sớm bất thường ở thai. Theo nghiên cứu của Suhua Zhang và cộng sự (2022), CNV-seq là phương pháp bổ sung hiệu quả cho karyotyping, giúp nâng cao độ chính xác trong chẩn đoán trước sinh⁴. Nghiên cứu của Hao Zhang và cộng sự (2023) cũng cho thấy kết hợp CNV-seq với karyotyping giúp phát hiện thêm các đột biến trên NST thai mà karyotyping đơn thuần có thể bỏ qua⁵. Tại Việt Nam, các nghiên cứu về ứng dụng CNV-seq trong chẩn đoán trước sinh còn hạn chế. Do đó, chúng tôi tiến hành nghiên cứu với mục tiêu: *Đánh giá hiệu quả của kỹ thuật CNV-seq trong chẩn đoán trước sinh các bất thường di truyền của thai nhi.*

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu. Tất cả các thai phụ có tuổi thai từ 16 - 27 tuần đến khám và được chỉ định chọc hút dịch ối, tự nguyện chọc ối và làm xét nghiệm di truyền bằng kỹ thuật CNV-seq và lập công thức NST tại Trung tâm Di truyền lâm sàng - Bệnh viện Đại học Y Hà Nội từ 01/2024 - 12/2024.

- **Tiêu chuẩn lựa chọn:** Thai phụ có tuổi thai 16 - 27 tuần, được chỉ định chọc hút dịch ối vì một trong các nguyên nhân:

- Bất thường hình thái siêu âm.
- Sàng lọc NIPT/huyết thanh mẹ nguy cơ cao.

- Tiền sử sinh con hoặc mang thai dị tật.
- Vợ/chồng mang bất thường di truyền.
- **Tiêu chuẩn loại trừ:**
- Hồ sơ bệnh án không đầy đủ thông tin.
- Các thai phụ không đồng ý tham gia nghiên cứu.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

- Thiết kế nghiên cứu: Nghiên cứu mô tả cắt ngang và hồi cứu dữ liệu.

- Công cụ thu thập thông tin và xử lý số liệu: Các số liệu được nhập vào phần mềm Excel 2021, sau đó được xử lý trên phần mềm thống kê y học SPSS 25.0.

- Quy trình nghiên cứu: Thu thập thông tin hành chính và lâm sàng của thai phụ, kết quả siêu âm, kết quả sàng lọc trước sinh (nếu có) và chẩn đoán trước sinh của các hồ sơ đủ tiêu chuẩn lựa chọn.

Mẫu ối được làm đồng thời 2 xét nghiệm: lập công thức nhiễm sắc thể và CNV-seq. Kỹ thuật lập karyotype: Sử dụng 10mL nuôi cấy tế bào ối, lập karyotype phân tích bộ NST thai bằng phương pháp nhuộm băng G, theo tiêu chuẩn của hội nghị quốc tế về Di truyền người 2020 (ISCN). Kỹ thuật CNV-seq: Ly tâm 8- 10 ml dịch ối để lấy cận tế bào. DNA (deoxyribonucleic acid) được tách chiết từ mẫu, sử dụng NEBNext kit (Hoa Kỳ) phân cắt DNA để chuẩn bị thư viện giải trình tự. Sau đó, DNA được giải trình tự thế hệ mới trên hệ thống NextSeq, Illumina (Hoa Kỳ). Kết quả giải trình tự được so sánh với bộ gen tham chiếu (hg19) (bộ gen tham chiếu được chia nhỏ thành các vùng có kích thước 100kb) để nhận dạng bất thường số lượng NST và CNV. Các đoạn CNV tìm thấy được phân lớp dựa trên các cơ sở dữ liệu: DECIPHER, DGV, 1000 genomes và OMIM.

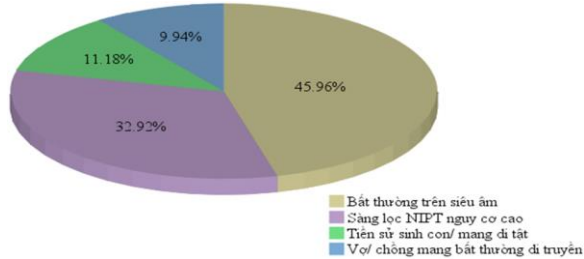
2.3. Đạo đức nghiên cứu. Biến số và chỉ số nghiên cứu được thu thập trung thực, chính xác. Nghiên cứu nhằm mục đích khoa học, toàn bộ các thông tin nghiên cứu đều được bảo mật theo đúng quy định về bảo mật thông tin và đạo đức nghiên cứu y sinh.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Bảng 1: Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu

	Đặc điểm	Số lượng (n)	Tỉ lệ (%)
Tuổi mẹ	< 35	110	67,5
	≥ 35	53	32,5
	Trung bình (tuần)	31,8±5,8 (18-46)	
Tuổi thai	< 20 tuần	130	79,8
	≥ 20 tuần	33	20,2
	Trung bình (tuần)	18,3±2,3 (16-27)	

Tuổi thai trung bình trong nghiên cứu là 18,3 tuần. Trong đó, nhóm tuổi thai < 20 tuần chiếm tỉ lệ cao hơn là 79,8%. Tuổi thai phụ từ 18 – 46 tuổi, trung bình 31,8 tuổi, trong đó nhóm tuổi <35 tuổi chiếm tỉ lệ đa số là 67,5%.



Biểu đồ 1. Chỉ định chọc hút dịch ối của thai phụ

Trong số 163 thai phụ được chỉ định chọc hút dịch ối, nguyên nhân do bất thường hình thái siêu âm chiếm tỉ lệ cao nhất với 45,96%. Sàng lọc NIPT nguy cơ cao là nguyên nhân phổ biến thứ hai với 32,92%.

Bảng 2. Kết quả bất thường nhiễm sắc thể được chẩn đoán qua xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ và CNV-seq

Kết quả	NST đồ		CNV-seq	
	n	%	n	%
Tổng số ca bất thường	32	19,6	44	27
47,XX/XY,+21	12	7,4	11	6,7
47,XX/XY,+18	3	1,8	3	1,8
Bất thường số lượng NST giới tính X	3	1,8	3	1,8
Bất thường số lượng NST giới tính Y	4	2,5	4	2,5
Mất/ lặp đoạn	2	1,2	19	11,7
Đảo đoạn	1	0,6	0	
Chuyển đoạn	2	1,2	0	
Dạng khảm	5	3,1	4	2,5
Bình thường	131	80,4	119	73,0
Tổng	163	100	163	100

CNV-seq phát hiện 44/163 trường hợp bất thường nhiễm sắc thể (27%), cao hơn so với karyotype 32/163 trường hợp (19,6%). Đối với bất thường số lượng nhiễm sắc thể, CNV-seq xác định 21 trường hợp, trong khi karyotype phát hiện 22 trường hợp. Về bất thường cấu trúc, CNV-seq phát hiện 19 trường hợp, trong đó 5 trường hợp cũng được xác định bằng karyotype.

Bảng 3. Kết quả vi mất lặp đoạn nhiễm sắc thể phát hiện bằng kỹ thuật CNV-seq và không phát hiện bằng nhiễm sắc thể đồ

Kết quả CNV-seq	Siêu âm thai	Số ca
del(16)(p11.2) mất đoạn 0,6 Mb trên NST 16, phân lớp	Không thấy xương sống	1

gây bệnh	mũi	
del(18)(p11.32-p11.31) mất đoạn 5,2Mb trên NST 18, phân lớp gây bệnh	Chưa phát hiện bất thường	1
del(22)(q11.21) mất đoạn 1,3 -2Mb trên NST 22, phân lớp gây bệnh	Phát hiện một số bất thường liên quan tim mạch	3
del(1)(q42.2) mất đoạn 0,9 Mb trên NST 1, phân lớp chưa rõ chức năng	Chưa phát hiện bất thường	1
dup(1)(p22.3) lặp đoạn 0,6 Mb trên NST 1, phân lớp chưa rõ chức năng	Thai chậm tăng trưởng trong tử cung	1
dup(4)(q34.3) lặp đoạn 1,4 Mb trên NST 4, phân lớp chưa rõ chức năng	Chưa phát hiện bất thường	1
dup(6)(q25.1) lặp đoạn 0,4 Mb trên NST 6, phân lớp chưa rõ chức năng	Chưa phát hiện bất thường	1
dup(14)(q13.2-q13.3) lặp đoạn 1 Mb trên NST 14, phân lớp chưa rõ chức năng	Chưa phát hiện bất thường	1
dup(18)(q22.1-q22.2) lặp đoạn 3,7 Mb trên NST 18, phân lớp chưa rõ chức năng	Chưa phát hiện bất thường	1
dup(18)(p11.31) lặp đoạn 0,4 Mb trên NST 18, phân lớp chưa rõ chức năng	13 tuần: nốt tăng âm buồng thất trái	1
dup(21)(q21.1) lặp đoạn 2,4 Mb trên NST 21, phân lớp lạnh tính	Chưa phát hiện bất thường	1
del(18)(p11.32), dup(18)(p11.32) mất đoạn 1,5Mb và lặp đoạn 1,1Mb trên NST 18, phân lớp chưa rõ chức năng	Chưa phát hiện bất thường	1
dup(3)(p26.1), del(4)(p15.1-p14) lặp đoạn 1,4 Mb trên NST số 3, mất đoạn 5,4 Mb trên NST số 4, phân lớp chưa rõ chức năng	Chưa phát hiện bất thường	1

CNV-seq phát hiện 15 trường hợp vi mất/vi lặp đoạn nhiễm sắc thể, mà lập karyotype không phát hiện được, trong đó 5 trường hợp mất đoạn gây bệnh/có khả năng gây bệnh, 1 trường hợp lặp đoạn lạnh tính, và 9 trường hợp chưa rõ chức năng.

Bảng 4: Một số bất thường nhiễm sắc thể mà kỹ thuật CNV-seq không phát hiện được

Kết quả Karyotype	Kết quả siêu âm	Số ca
mos 47,XXY/46,XY	Theo dõi u cơ tim	1
46,XY,inv(1)(p12q21)	Chưa phát hiện bất thường	1
46,XX,t(5;10)(p14p15)	Chưa phát hiện bất thường	1

45,XY,der(13;14) (q10;q10)	Theo dõi lộ tiểu lệch thấp	1
-------------------------------	-------------------------------	---

Karyotype phát hiện 4 trường hợp (2,4%) bất thường nhiễm sắc thể mà CNV-seq không xác định được, bao gồm thể khảm, đảo đoạn, chuyển đoạn cân bằng và chuyển đoạn Robertson.

IV. BÀN LUẬN

Trong nghiên cứu này 163 thai phụ được chọc ối và thực hiện chẩn đoán trước sinh bằng kỹ thuật CNV-seq và kỹ thuật phân tích NST lập karyotype. Độ tuổi trung bình của thai phụ là 31,8, phản ánh xu hướng mang thai muộn trong xã hội hiện nay. Mặc dù nguy cơ lệch bội nhiễm sắc thể tăng theo tuổi mẹ (>35 tuổi), phần lớn các trường hợp chọc ối trong nghiên cứu lại thuộc nhóm tuổi dưới 35 (67,5%). Điều này cho thấy các chỉ định chọc ối và sàng lọc trước sinh không nên giới hạn ở nhóm thai phụ lớn tuổi, mà cần mở rộng cho tất cả đối tượng, đặc biệt khi có các yếu tố nguy cơ khác. Hơn nữa, các bất thường do vi mất đoạn hoặc vi lặp đoạn nhiễm sắc thể không có mối liên quan trực tiếp với tuổi mẹ⁶.

Phân tích chỉ định chọc ối cho thấy nhóm có bất thường trên siêu âm chiếm tỷ lệ cao nhất (45,96%), tiếp theo là nhóm thai phụ có kết quả NIPT nguy cơ cao (32,92%). Điều này phù hợp với khuyến cáo hiện nay, trong đó CNV-seq được đề xuất sử dụng cho những trường hợp có bất thường hình thái phát hiện qua siêu âm nhằm phát hiện các mất đoạn hoặc lặp đoạn trên toàn hệ gen mà lập karyotype có thể bỏ sót, góp phần nâng cao hiệu quả chẩn đoán trước sinh³.

Phương pháp phân tích NST lập karyotype từ lâu đã được xem là tiêu chuẩn vàng trong việc đánh giá bộ NST. So sánh hiệu quả chẩn đoán của hai kỹ thuật, tỷ lệ phát hiện bất thường nhiễm sắc thể với phương pháp lập karyotype là 19,6%, trong khi CNV-seq phát hiện 27% trường hợp. Như vậy, CNV-seq giúp tăng thêm 7,4% khả năng phát hiện bất thường so với nhiễm sắc thể đồ truyền thống. Kết quả này cao hơn so với một số nghiên cứu trước đó như của Nguyễn Thị Hào và cộng sự (2023), Wang và cộng sự (2019), và Heng Lou và cộng sự (2023), cho thấy giá trị bổ sung đáng kể của CNV-seq trong chẩn đoán trước sinh⁷.

Ngoài ra, CNV-seq còn phát hiện 15 trường hợp (9,2%) vi mất/lặp đoạn mà phương pháp lập karyotype không thể phát hiện được do kích thước nhỏ hơn giới hạn phát hiện. Lập karyotype chỉ phát hiện được các bất thường có kích thước 5- 10 Mb trở lên, tùy vị trí và độ phân giải bằng⁸.

Trong nghiên cứu này, có 5 trường hợp (3,1%) CNV được xác định là gây bệnh hoặc có

khả năng gây bệnh, bao gồm 3 trường hợp liên quan hội chứng DiGeorge và 2 trường hợp liên quan đến rối loạn thần kinh. Tỷ lệ này tương đồng với kết quả nghiên cứu của Suhua Zhang và cộng sự (2022) trên 822 mẫu ối⁴. Các CNV đóng vai trò quan trọng trong cơ chế bệnh sinh của nhiều bệnh lý như rối loạn phát triển thần kinh (rối loạn phổ tự kỷ, chậm phát triển trí tuệ, động kinh), dị tật tim bẩm sinh và nhiều dị tật khác.

Bên cạnh đó, cũng có những thách thức khi ứng dụng kỹ thuật CNV-seq trong chẩn đoán trước sinh là sự xuất hiện của các biến thể chưa rõ ý nghĩa lâm sàng (VUS). Trong nghiên cứu này, có 12/163 trường hợp (7,4%) VUS được phát hiện, cao hơn tỷ lệ được ghi nhận trong một số nghiên cứu trước đây (Wang và cộng sự (2018); Suhua Zhang và cộng sự (2022))^{5,7}. Việc xuất hiện VUS đặt ra thách thức trong tư vấn di truyền lâm sàng, đặc biệt các trường hợp không xác định được tính di truyền hay de novo của biến thể. Do đó, mở rộng xét nghiệm CNV-seq cho cha mẹ của thai nhi là cần thiết nhằm cung cấp thêm dữ liệu phục vụ đánh giá và phân loại biến thể, từ đó hỗ trợ quản lý thai kỳ hiệu quả hơn. Theo khuyến cáo của Hiệp hội Di truyền Y khoa Hoa Kỳ (ACMG), các trường hợp mang VUS – đặc biệt là biến thể de novo – cần được theo dõi sau sinh để đánh giá biểu hiện lâm sàng trong giai đoạn sau này⁴.

Tuy nhiên, kỹ thuật CNV-seq vẫn có một số hạn chế nhất định. Trong nghiên cứu, có 4 trường hợp bất thường được phát hiện bằng kỹ thuật phân tích NST lập karyotype nhưng không được CNV-seq xác định. Những bất thường này bao gồm các bất thường cấu trúc cân bằng như chuyển đoạn, đảo đoạn. Đây vốn là hạn chế của CNV-seq do kỹ thuật này chỉ đánh giá các bất thường liên quan đến mất hoặc lặp đoạn vật chất di truyền⁴. Chính vì vậy, CNV-seq được sử dụng như một kỹ thuật bổ sung chứ không thay thế hoàn toàn cho phương pháp lập karyotype trong chẩn đoán trước sinh⁷.

V. KẾT LUẬN

Qua nghiên cứu 163 mẫu ối được thực hiện kỹ thuật CNV-seq và kỹ thuật lập karyotype tại Bệnh viện Đại học Y Hà Nội đã phát hiện 49 trường hợp có bất thường di truyền. CNV-seq có vai trò quan trọng trong việc nâng cao hiệu quả phát hiện bất thường di truyền ở thai nhi, đặc biệt là các CNV kích thước nhỏ mà nhiễm sắc thể đồ không thể phát hiện. Cả hai phương pháp CNV-seq và lập karyotype đều có những ưu điểm và hạn chế riêng trong chẩn đoán trước sinh, vì vậy việc phối hợp giữa hai kỹ thuật sẽ mang lại

độ chính xác và toàn diện trong chẩn đoán và tư vấn di truyền trước sinh.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **D'amours G, Kibar Z, Mathonnet G, et al.** Whole-genome array CGH identifies pathogenic copy number variations in fetuses with major malformations and a normal karyotype. *Clinical genetics*. 2012;81(2):128-141.
2. **Le Caignec C, Boceno M, Saugier-veber P, et al.** Detection of genomic imbalances by array based comparative genomic hybridisation in fetuses with multiple malformations. *Journal of Medical Genetics*. 2005;42(2):121-128.
3. **Riggs ER, Andersen EF, Cherry AM, et al.** Technical standards for the interpretation and reporting of constitutional copy-number variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) and the Clinical Genome Resource (ClinGen). Elsevier; 2020.
4. **Zhang S, Xu Y, Lu D, Fu D, Zhao Y.** Combined use of karyotyping and copy number variation sequencing technology in prenatal diagnosis. *PeerJ*. 2022;10:e14400.
5. **Zhang H, Xu Z, Chen Q, et al.** Comparison of the combined use of CNV-seq and karyotyping or QF-PCR in prenatal diagnosis: a retrospective study. *Scientific Reports*. 2023;13(1):1862.
6. **Shi Y, Ma J, Xue Y, Wang J, Yu B, Wang T.** The assessment of combined karyotype analysis and chromosomal microarray in pregnant women of advanced maternal age: a multicenter study. *Annals of translational medicine*. 2019;7(14):318.
7. **Wang J, Chen L, Zhou C, et al.** Application of copy number variation sequencing for prenatal diagnosis in women at an advanced maternal age. *Zhonghua yi xue yi Chuan xue za zhi= Zhonghua Yixue Yichuanxue Zazhi= Chinese Journal of Medical Genetics*. 2019;36(6):533-537.
8. **Cirigliano V, Ejarque M, Canadas MP, et al.** Clinical application of multiplex quantitative fluorescent polymerase chain reaction (QF-PCR) for the rapid prenatal detection of common chromosome aneuploidies. *Molecular human reproduction*. 2001;7(10):1001-1006.

MÔ TẢ ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG VÀ CÁC YẾU TỐ LIÊN QUAN TRÊN BỆNH NHÂN ĐAU BỤNG KINH NGUYÊN PHÁT TẠI BỆNH VIỆN ĐẠI HỌC Y DƯỢC TP. HỒ CHÍ MINH – CƠ SỞ 3

Nguyễn Thảo Lam¹, Tăng Khánh Huy¹, Bùi Thị Yến Nhi²,
Nguyễn Thị Diệu Huyền³, Bùi Phạm Minh Mẫn¹, Nguyễn Thị Hường Dương¹

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả các đặc điểm lâm sàng và các yếu tố liên quan trên người bệnh đau bụng kinh nguyên phát tại Bệnh viện Đại học Y Dược TP. HCM – Cơ sở 3 (UMC3). **Đối tượng – phương pháp:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang, tiến hành trên 75 người bệnh đau bụng kinh nguyên phát điều trị tại UMC3. **Kết quả:** Người bệnh có tuổi trung vị 24,0 tuổi, BMI 20,9 kg/m²; thể trạng trung bình (74,7%). Về thói quen sinh hoạt: thức khuya sau 11h chiếm tỷ lệ cao nhất (92,0%), hoạt động thể lực 3 lần/ tuần chiếm tỷ lệ thấp nhất (22,7%). Về kinh nguyệt: Tuổi bắt đầu có kinh là 13,0 tuổi, số ngày hành kinh là 5 ngày, độ dài chu kỳ kinh nguyệt là 32 ngày. Bệnh nhân có điểm đau dựa trên thang điểm VAS là 7,0 và tổng thời gian đau bụng kinh là 48 giờ. Phân tích đa biến cho thấy các yếu tố liên quan đến mức độ đau bao gồm: tuổi, tuổi bắt đầu hành kinh, thời gian hành kinh, tiền căn có quan hệ tình dục, tiêu thụ caffeine, tiêu thụ thực phẩm lạnh trong kỳ kinh ($p < 0,05$). **Kết luận:** Các

yếu tố tuổi, tuổi bắt đầu hành kinh, thời gian hành kinh, tiền căn có quan hệ tình dục, tiêu thụ caffeine và tiêu thụ thực phẩm lạnh trong kỳ kinh nguyệt có liên quan đáng kể đến mức độ đau.

Từ khóa: đau bụng kinh nguyên phát, thống kinh, hội chứng lâm sàng, y học cổ truyền.

SUMMARY

DESCRIPTION OF CLINICAL CHARACTERISTICS AND RELATED FACTORS IN PATIENTS WITH PRIMARY DYSMENORRHEA AT UNIVERSITY MEDICAL CENTER HO CHI MINH CITY – BRANCH 3

Objective: To describe the clinical characteristics and related factors in patients with primary dysmenorrhea treated at the University Medical Center Ho Chi Minh City – Branch 3 (UMC3). **Subjects and Methods:** A cross-sectional descriptive study was conducted on 75 patients diagnosed with primary dysmenorrhea treated at UMC3. **Results:** The median age of patients participating in the study was 24.0 years, the BMI was 20.9 kg/m²; the majority had a normal physical constitution, accounting for 74.7%. Regarding lifestyle habits: the highest proportion (92.0%) stayed up late after 11 PM, and the lowest proportion (22.7%) engaged in physical activity 3 times/week. Regarding menstrual characteristics: the age of menarche was 13.0 years, the duration of menstruation was 5 days, and the length of the

¹Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh

²Bệnh viện Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh - Cơ sở 3

³Trường Cao đẳng Y tế Khánh Hòa

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thị Hường Dương

Email: huongduongdr2012@ump.edu.vn

Ngày nhận bài: 19.5.2025

Ngày phản biện khoa học: 23.6.2025

Ngày duyệt bài: 21.7.2025