

- Bệnh viện TWQĐ 108 tỉ lệ bệnh nhân dùng Dapagliflozin cũng nhiều hơn so với Empagliflozin, chiếm 71.9% tổng số SGLT2 [7].

Trong thử nghiệm DAPA-HF, vai trò của Dapagliflozin đối với bệnh nhân suy tim có phân suất tống máu giảm như sau: Giảm 26% nguy cơ tử vong do tim mạch, nhập viện vì suy tim, hoặc triệu chứng suy tim nặng (HR = 0.74; 95% CI: 0.65–0.85; p < 0.001):

- Tử vong do tim mạch: giảm 18% (HR = 0.82; p = 0.03).

- Nhập viện vì suy tim: giảm 30% (HR = 0.70; p < 0.001).

- Triệu chứng suy tim nặng cần can thiệp khẩn cấp: giảm 45% (HR = 0.55).

Nghiên cứu cũng chỉ ra rằng, ở các bệnh nhân suy tim có phân suất tống máu giảm, những bệnh nhân được sử dụng thuốc ức chế SGLT2 dapagliflozin có nguy cơ thấp hơn các biến cố suy tim nặng hơn hoặc tử vong do nguyên nhân tim mạch và điểm số triệu chứng tốt hơn những bệnh nhân sử dụng giả dược bất kể có hoặc không có đái tháo đường [9].

Trong thử nghiệm EMPEROR-Reduced ở 3.730 bệnh nhân suy tim có phân suất tống máu giảm, vai trò của Empagliflozin như sau: Giảm 25% nguy cơ tử vong do tim mạch hoặc nhập viện vì suy tim (HR = 0.75; 95% CI: 0.65–0.86; p < 0.001):

- Nhập viện vì suy tim: Giảm 30% (HR = 0.70; p < 0.001)

- Tử vong do tim mạch: không giảm đáng kể (HR = 0.92; p = 0.34).

Thuốc ức chế SGLT2 đã trở thành thuốc trụ cột trong điều trị suy tim có phân suất tống máu

giảm nhờ tác động đa cơ chế, cải thiện tiên lượng và chất lượng sống của bệnh nhân.

IV. KẾT LUẬN

Tỉ lệ sử dụng thuốc ức chế SGLT2 ở bệnh nhân suy tim có phân suất tống máu giảm điều trị nội trú tại Bệnh viện Hữu Nghị chiếm tỉ lệ cao.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Benjamin, E.J., et al., Heart Disease and Stroke Statistics-2017 Update: A Report From the American Heart Association. Circulation, 2017. 135(10): p. e146-e603.
2. Bộ Y tế, Khuyến cáo của Hội Tim Mạch học Quốc gia Việt Nam về chẩn đoán và điều trị suy tim cấp và suy tim mạn 2022
3. ESC 2021, Khuyến cáo chẩn đoán và điều trị suy tim 2021 của Hội Tim Mạch Châu Âu.
4. AHA/ACC/HFSA, Khuyến cáo cập nhật chẩn đoán và điều trị suy tim 2022 của Hội Tim mạch Hoa Kỳ/Trường Môn Tim Mạch Học Hoa Kỳ/Hội suy tim Hoa Kỳ.
5. VNHA 2022, Khuyến cáo cập nhật chẩn đoán và điều trị suy tim 2022 của Hội Tim Mạch Học Việt Nam
6. Phạm Thị Mai Hương và cộng sự, Thực trạng sử dụng các nhóm thuốc nền tảng trong điều trị suy tim mạn tính có phân suất tống máu giảm tại Khoa khám bệnh-Bệnh viện Bạch Mai. Tạp chí y học Việt Nam, 2024. 535(1B).
7. Đinh Thị Lan Anh và cộng sự, Phân tích đặc điểm sử dụng nhóm thuốc ức chế sgl-2 trên người bệnh suy tim nội trú tại Viện Tim Mạch-Bệnh viện Trung ương Quân đội 108. Tạp chí Y học Việt Nam, 2023. 526(1B).
8. Phúc, N.P.H. and N.T. Huân, Nghiên cứu tình hình suy dinh dưỡng của bệnh nhân cao tuổi ngoại trú có suy tim phân suất tống máu giảm. Tạp chí Y học Việt Nam, 2024. 538(2).
9. McMurray, J.J.V., et al., Dapagliflozin in Patients with Heart Failure and Reduced Ejection Fraction. N Engl J Med, 2019. 381(21): p. 1995-2008

SÀNG LỌC DI TRUYỀN TIỀN LÀM TỔ CHO MỘT CA BỆNH THIẾU MEN PYRUVATE KINASE

Nguyễn Duy Phương¹, Nguyễn Văn Huynh², Nguyễn Thị Tuyết Mai²,
Hà Thị Xuân Phương², Lê Thị Hồng Nhung², Hoàng Thị Nhung²

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Thiếu men pyruvate kinase (PKD) là một bệnh lý di truyền lặn do đột biến trên gen PKLR gây ra. Đột biến trên gen này là nguyên nhân phổ

biến gây nên bệnh thiếu máu tán huyết không có hồng cầu hình cầu mẫn tính. Những người mắc bệnh có chất lượng cuộc sống bị ảnh hưởng cũng như chịu gánh nặng về kinh tế. Xét nghiệm di truyền tiền làm tổ cho bệnh lý di truyền đơn gen (PGT-M) là một lựa chọn cho các gia đình có mang đột biến gen để lựa chọn các phôi không mang đột biến để chuyển nhằm sinh ra em bé khỏe mạnh. **Báo cáo ca lâm sàng:** Một cặp vợ chồng có con gái được chẩn đoán bị bệnh tán huyết không có hồng cầu hình cầu mong muốn thực hiện PGT-M. Các kỹ thuật MLPA, giải trình tự Sanger, NGS, phân tích halotype được sử dụng để xác định đột biến di truyền trong gia đình cũng như xác

¹Bệnh viện Đa khoa Hà Nội

²Công ty Cổ phần dịch vụ phân tích di truyền

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Duy Phương

Email: drnguyenduyphuong@gmail.com

Ngày nhận bài: 15.5.2025

Ngày phản biện khoa học: 18.6.2025

Ngày duyệt bài: 23.7.2025

định các phôi không mang đột biến. **Kết quả:** Phát hiện hai đột biến c.941T>C (p.Ile314Thr) và mất đoạn từ exon 3 đến exon 9 trên gen PKLR ở gia đình này có liên quan đến thiếu men pyruvate kinase. Trong số 4 phôi được sinh thiết cho xét nghiệm sàng lọc di truyền trước chuyển phôi, chỉ có 2 phôi không phát hiện bất thường lệch bội nhiễm sắc thể được tiếp tục thực hiện PGT-M. Kết quả 1 phôi mang di hợp tử kép, 1 phôi không phát hiện cả 2 đột biến trên gen PKLR và được chuyển vào tử cung người mẹ. **Kết luận:** Phát hiện chính xác đột biến gây bệnh có ý nghĩa quan trọng trong việc thực hiện, tư vấn trước và sau PGT-M. Kết hợp phân tích trực tiếp với phân tích di truyền liên kết nhằm tăng độ tin cậy của kết quả PGT-M. Xây dựng thành công quy trình thực hiện PGT-M cho đột biến trên gen PKLR giúp gia đình bệnh nhân có cơ hội con không mang bệnh di truyền. **Từ khoá:** PGT-M, thiếu men pyruvate kinase, PKLR.

SUMMARY

PREIMPLANTATION GENETIC TESTING FOR MONOGENIC DISORDERS IN A CASE OF PYRUVATE KINASE DEFICIENCY

Background: Pyruvate kinase deficiency (PKD) is an autosomal recessive genetic disorder caused by mutations in the PKLR gene. Mutations in this gene are a common cause of chronic hemolytic anemia. People with this disorder suffer from reduced quality of life and economic burden. Preimplantation genetic testing for monogenic disorders (PGT-M) is an option for families carrying a genetic mutation to select embryos with out the mutation to transfer to have healthy babies. **Case report:** A couple whose daughter was diagnosed with hemolytic anemia disease wanted to undergo PGT-M. Molecular biological techniques including MLPA, Sanger sequencing, NGS, and genetic linkage analysis were used to identify the gene mutation in the family as well as identify embryos that did not carry the gene mutation. **Results:** Two mutations c.941T>C (p.Ile314Thr) and deletion from exon 3 to exon 9 in the PKLR gene were detected in this family, which are associated with pyruvate kinase deficiency. Of the four biopsied embryos for preimplantation genetic testing, only two embryos without chromosomal aneuploidy were did PGT-M testing further. As a result, one embryo was a compound heterozygote, one embryo was free with both mutations in the PKLR gene and was transferred into the mother's uterus. **Conclusions:** Accurate detection of pathogenic mutations is important in counseling and performing PGT-M testing. Combining direct analysis with genetic linkage analysis increases the reliability of PGT-M results. Successfully developing a PGT-M procedure for mutations in the PKLR gene helps the patient's family have a chance of having a child with out the genetic disease. **Keywords:** PGT-M, pyruvate kinase deficiency, PKLR.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Thiếu men pyruvate kinase (PKD) là một bệnh lý di truyền lặn do đột biến trên gen PKLR gây ra. Gen PKLR mã hoá cho enzyme pyruvate

kinase, một enzyme đóng vai trò quan trọng trong quá trình đường phân nhằm phân hủy đường đơn glucose thành adenosine triphosphate (ATP) [1]. Đột biến trên gen này là nguyên nhân phổ biến gây nên bệnh thiếu máu tán huyết không có hồng cầu hình cầu mẫn tính [2]. Mặc dù các phương pháp điều trị mới đang được phát triển, hiện nay việc điều trị tình trạng thiếu máu tán huyết do thiếu men pyruvate kinase chủ yếu tập trung vào các phương pháp điều trị hỗ trợ như truyền máu thường xuyên, cắt lách hay ghép tế bào gốc tạo máu [3]. Điều này không chỉ ảnh hưởng đến chất lượng cuộc sống của bệnh nhân mà còn là gánh nặng kinh tế đối với gia đình và xã hội. Vì vậy, đối với các gia đình có mang đột biến gen gây bệnh thì việc dự phòng bệnh cũng như loại bỏ bệnh hay loại bỏ đột biến gen gây bệnh ở thế hệ sau là điều cần thiết và có ý nghĩa.

Chẩn đoán trước sinh là một trong những chiến lược nhằm kiểm tra tình trạng di truyền của trẻ trước khi sinh ra. Trong nhiều trường hợp, khi thai được chẩn đoán mang bệnh, việc đưa ra quyết định là vô cùng khó khăn về mặt thể chất cũng như tinh thần đối với thai phụ và gia đình. Cùng với sự phát triển của lĩnh vực xét nghiệm di truyền, sàng lọc di truyền tiền làm tổ cho phôi là một chiến lược đáng được cân nhắc để giúp các gia đình lựa chọn được phôi không mang các bất thường di truyền để chuyển, nhằm sinh ra những em bé khỏe mạnh.

Xét nghiệm sàng lọc di truyền tiền làm tổ cho bệnh lý di truyền đơn gen (PGT-M) là xét nghiệm di truyền được thực hiện trên một số tế bào sinh thiết phôi nang nhằm đánh giá tình trạng mang đột biến di truyền đã biết ở bố mẹ liên quan đến tình trạng lâm sàng cụ thể nhằm lựa chọn phôi không mang bệnh lý di truyền hoặc phôi không mang đột biến để chuyển vào tử cung người mẹ. PGT-M được coi là một chiến lược sàng lọc sớm giúp tránh hoặc hạn chế quyết định đình chỉ thai kỳ do bệnh di truyền. Vì PGT-M được thực hiện để sàng lọc các đột biến đã biết ở bố mẹ nên việc xác định chính xác tình trạng mang đột biến di truyền ở bố mẹ là rất quan trọng, ảnh hưởng đến việc lựa chọn phôi chuyển cũng như hiệu quả của xét nghiệm PGT-M. Trong bài này chúng tôi trình bày việc thực hiện PGT-M cho một trường hợp gia đình có mang đột biến trên gen PKLR liên quan đến thiếu men pyruvate kinase.

II. BÁO CÁO CA LÂM SÀNG

2.1. Thông tin ca lâm sàng. Cặp vợ chồng có một con gái 14 tuổi (tại thời điểm làm xét

nghiệm) với tiền sử sinh non và được chẩn đoán bị bệnh thiếu máu hồng cầu nhỏ, đang phải điều trị truyền máu định kỳ. Kết quả giải trình tự hơn 4000 gen phát hiện thấy bé gái mang đột biến c.941T>C (p.Ile314Thr) trên gen PKLR dạng đồng hợp tử. Sau khi xác nhận các đột biến này ở bố mẹ, cặp vợ chồng được tư vấn và thực hiện quá trình thụ tinh trong ống nghiệm tại Bệnh Viện Đa Khoa Hà Nội.

Các mẫu tế bào sinh thiết phôi nang và mẫu máu toàn phần của các thành viên trong gia đình được chuyển đến Phòng xét nghiệm Gentis Eurofins để thực hiện xét nghiệm di truyền tiền làm tổ cho bất thường lệch bội nhiễm sắc thể (PGT-A) và đột biến gen (PGT-M). Các phôi không phát hiện bất thường lệch bội nhiễm sắc thể và không phát hiện đột biến gen PKLR được lựa chọn chuyển phôi.

Bệnh nhân được tư vấn và đồng ý ký vào Phiếu đồng thuận để làm căn cứ cho việc thực hiện xét nghiệm.

2.2. Phương pháp thực hiện

Tách chiết ADN tổng số: Các mẫu tham chiếu gồm bố, mẹ và con gái bị bệnh được tách chiết ADN từ các mẫu máu toàn phần sử dụng bộ kit tách chiết QIAamp Blood Mini Kit (Qiagen, Đức). Nồng độ và độ tinh sạch của ADN sau tách chiết được kiểm tra bằng máy quang phổ NanoDrop One (Thermo Fisher Scientific, Mỹ).

Khuếch đại toàn bộ hệ gen (WGA): Các mẫu phôi bào ngày 5 được sinh thiết và được thực hiện phản ứng khuếch đại toàn bộ hệ gen (WGA) sử dụng bộ Kit PicoPLEX WGA (Takara, Mỹ) theo hướng dẫn của nhà sản xuất. Quá trình này nhằm thu đủ lượng ADN phôi cho các xét nghiệm di truyền sau đó. Nồng độ sản phẩm WGA được đánh giá bằng máy đo huỳnh quang Qiubit (Thermo Fisher Scientific, Mỹ).

Giải trình tự thế hệ mới (NGS): Sản phẩm WGA và các sản phẩm PCR vùng gen chứa đột biến và SNP được dùng để làm đầu vào cho quá trình tạo thư viện với bộ Kit Nextera^{XT} DNA Library Preparation (Illumina, Mỹ). Sau đó các thư viện sẽ được giải trình tự trên máy giải trình tự Miseq của Illumina. Phân tích bất thường lệch bội nhiễm sắc thể (PGT-A) và phân tích các SNP được thực hiện bằng các phần mềm tin sinh chuyên dụng.

Giải trình tự Sanger: Trình tự đích được khuếch đại bằng cặp mồi đặc hiệu thông quan phản ứng nhân bội (PCR). Bộ kit BigDye Terminator v3.1 (Applied Biosystems, Mỹ) được sử dụng để thực hiện phản ứng Cycle Sequencing. Trình tự DNA được đọc bằng hệ thống điện di mao quản 3130xl Genetic Analyzer

(Applied Biosystems, Mỹ) và phân tích bằng phần mềm Sequencing Analysis.

Kỹ thuật MLPA: Các mất đoạn/ lặp đoạn trên gen PKLR được phát hiện bằng bộ kit The SALSA MLPA Probemix P203 PKLR (MRC Holland, Hà Lan) dựa trên kỹ thuật Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) và phân tích kết quả bằng phần mềm COFFALYSER.Net theo hướng dẫn của nhà sản xuất.

Thiết lập bộ marker cho phân tích di truyền liên kết: Các marker được sử dụng cho phân tích di truyền liên kết là các đa hình đơn nucleotide (SNP) nằm về hai phía của vị trí đột biến gen, cách vị trí đột biến không quá 1Mb. Các marker được coi là có ý nghĩa cho phân tích di truyền liên kết là các marker cho phép thiết lập haplotype nguy cơ cao ở mẫu bố mẹ, từ đó xác định phôi có mang đột biến di truyền từ bố mẹ hay không.

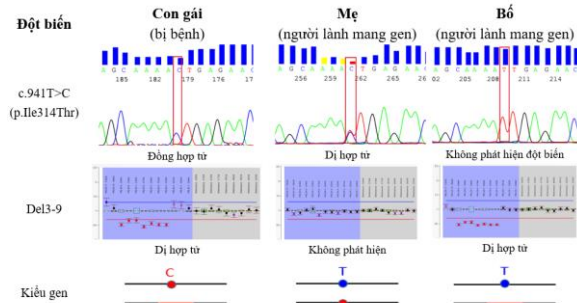
III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU VÀ BÀN LUẬN

3.1. Kết quả xét nghiệm đột biến gen ở gia đình được nghiên cứu. Con gái của gia đình này có tiền sử sinh non, được chẩn đoán thiếu máu tán huyết không phải hồng cầu hình cầu và đang được điều trị truyền máu định kỳ. Tiền sử gia đình chưa có người bị bệnh tương tự. Bé gái được chỉ định thực hiện xét nghiệm giải trình tự trên hơn 4000 gen, kết quả phát hiện đột biến đồng hợp tử c.941T>C (p.Ile314Thr) trên exon 6 của gen PKLR. Đột biến này chưa được báo cáo trên Clinvar và được phân lớp có khả năng gây bệnh theo hướng dẫn phân lớp của Hiệp hội di truyền Y khoa Hoa Kỳ (ACMG). Đột biến gen PKLR làm giảm chức năng của enzyme pyruvate kinase, gây thiếu ATP ở các tế bào hồng cầu, các tế bào hồng cầu bất thường này sẽ được tập trung tại lá lách và bị phá hủy, dẫn đến tình trạng thiếu máu tan máu và lách to [2], khớp với lâm sàng của con gái.

Để thực hiện PGT-M, cần thực hiện xét nghiệm xác nhận đột biến này ở cả hai bố mẹ. Kết quả giải trình tự Sanger cho thấy chỉ phát hiện đột biến c.941T>C (p.Ile314Thr) ở mẫu người mẹ dạng dị hợp tử và không phát hiện đột biến này ở mẫu người bố. Câu hỏi đặt ra là tại sao con gái lại mang đột biến dạng đồng hợp tử trong khi chỉ có người mẹ mang đột biến. Để làm rõ hơn về kết quả này, chúng tôi tiến hành khảo sát đột biến mất đoạn trên gen PKLR cho gia đình bằng kỹ thuật MLPA. Kết quả MLPA cho thấy con gái và bố đều phát hiện mang đột biến mất đoạn từ exon 3 đến exon 9 (del3-9) trên gen PKLR dạng dị hợp tử.

Như vậy kết quả này có thể giải thích tình

trạng di truyền đột biến gen PKLR ở gia đình này: bố và mẹ là những người lành mang gen và con gái mang dị hợp tử kép hai đột biến c.941T>C và đột biến mất đoạn exon dẫn đến biểu hiện bệnh (Hình 1).



Hình 1: Tóm tắt tình trạng mang đột biến gen của gia đình được nghiên cứu

Hai đột biến này cũng đã được báo cáo trước đây [4,5,6,7,8]. Công bố của Rakmanotham và cộng sự (2021) đã báo cáo một bé gái 1 tuổi người Thái Lan với tiền sử thiếu máu tán huyết không phải hồng cầu hình cầu ở mức độ nặng và tăng bilirubin máu ở trẻ sơ sinh, phải điều trị truyền máu sau khi sinh 24 giờ có mang dị hợp tử kép đột biến c.941T>C di truyền từ mẹ và đột biến mất đoạn exon 3 đến exon 9 di truyền từ bố [4]. Ở Việt Nam, một trường hợp thiếu máu nặng phải truyền máu cũng đã được báo cáo có dị hợp kép đột biến c.948C>G (N316K) và mất đoạn exon 4 đến 10 trên gen PKLR [9].

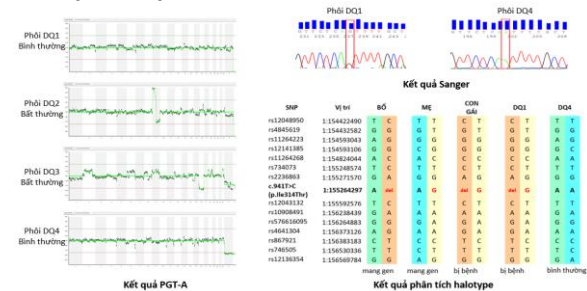
3.2. Kết quả thực hiện PGT-M cho phôi.

Cặp vợ chồng trải qua quá trình thụ tinh trong ống nghiệm (IVF) và có được 4 phôi phát triển đến giai đoạn phôi nang. Sản phẩm WGA của cả 4 mẫu tế bào sinh thiết phôi đều có nồng độ đủ cho việc thực hiện các xét nghiệm PGT-A và PGT-M.

Hai trong số 4 phôi có kết quả PGT-A phát hiện bất thường lệch bội nhiễm sắc thể (DQ2 và DQ3), hai phôi còn lại (DQ1 và DQ4) được thực hiện tiếp PGT-M để chọn ra phôi không mang bệnh hoặc không mang đột biến để chuyển vào tử cung mẹ.

Kỹ thuật giải trình tự Sanger được sử dụng để phát hiện trực tiếp đột biến c.941T>C ở các phôi. Với đột biến mất đoạn del3-9 do đặc điểm của sản phẩm WGA của phôi là các đoạn ngắn, qua trình khuếch đại ngẫu nhiên nên không thể phát hiện trực tiếp bằng kỹ thuật MLPA như đã sử dụng với các mẫu tham chiếu cũng như không loại trừ được hiện tượng mất allele (ADO) có thể ảnh hưởng đến kết luận. Vì vậy, chúng tôi xác định gián tiếp thông qua phân tích di truyền liên kết để xác định nguồn gốc nhiễm sắc thể

mang đột biến từ bố và mẹ, từ đó xác định tình trạng mang đột biến gen của phôi. Điều này phù hợp với khuyến cáo của Hiệp hội Sinh sản và Phôi học Con người Châu Âu (ESHRE) cho thực hiện PGT-M [10]. Kết quả phân tích haplotype cho thấy phôi DQ1 nhận cùng một nguồn nhiễm sắc thể chứa đột biến gen PKLR từ bố và mẹ với và con gái bị bệnh nên được xác định là mang dị hợp tử kép cả 2 đột biến, còn phôi DQ4 nhận hai nguồn nhiễm sắc thể khác với con gái nên được xác định là phôi bình thường, không mang đột biến (Hình 2).



Hình 2: Kết quả PGT-A và PGT-M của các phôi

Phôi DQ4 đã được lựa chọn để chuyển phôi. Tại thời điểm báo cáo, bệnh nhân đang được chuẩn bị niêm mạc tử cung cho chuyển phôi. Vì PGT-M là một xét nghiệm sàng lọc nên chẩn đoán trước sinh thông qua mẫu dịch ối ở tuần thai 16 trở lên được khuyến cáo theo ESHRE (2020).

IV. KẾT LUẬN

Đối với trường hợp ca bệnh đã trình bày, việc sử dụng kết hợp cả kỹ thuật giải trình tự và MLPA giúp phát hiện chính xác và đầy đủ nguyên nhân di truyền gây bệnh, từ đó bác sĩ và bệnh nhân có chỉ định và quyết định điều trị phù hợp. Xét nghiệm di truyền tiền làm tổ (PGT-M) giúp cho cặp vợ chồng mang đột biến gây bệnh lý di truyền có cơ hội lựa chọn phôi không mang đột biến, sinh ra em bé khỏe mạnh, giảm những gánh nặng do bệnh lý di truyền gây ra.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Grace RF, Glader B.** Red blood cell enzyme disorders. *Pediatr Clin North Am.* 2018; 65:579-95.
2. **Genetic Testing Information.** PKLR pyruvate kinase L/R [Homo sapiens (human)]. Retrieved May 03, 2025 from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/5313/>
3. **Grace RF, Layton DM, Barcellini W.** How we manage patients with pyruvate kinase deficiency. *Br J Haematol.* 2019;184(5):721-734
4. **Wang X, Gardner K, Tegegn M B, et al.** Genetic variants of PKLR are associated with acute pain in sickle cell disease. *Blood Adv.* 2022; 6(11): 3535-3540
5. **Rakmanotham A, Sosothikul D, Techavichit**

- P, Lauhasurayotin S, Chiengthong K, Poparn H. Pyruvate Kinase Deficiency presented with Severe Anemia and Jaundice. *J Hematol Transfus Med* Vol. 2021; 4(31):369-376
6. Wei DC, Chan LC, Li A. Homozygous pyruvate kinase deficiency in Hong Kong ethnic minorities. *J Paediatr Child Health*. 1992; 28:334–336.
 7. Liu PP, Ding HQ, Huang SZ, Yang SY, Liu T. Severe congenital hemolytic anemia caused by a novel compound heterozygous PKLR gene mutation in a Chinese boy. *Chin Med J (Engl)*. 2019;132(1):92–95.
 8. So CC, Tang M, Li CH, Ha SY, Pissard S, Chan LC. First reported case of prenatal diagnosis for pyruvate kinase deficiency in a Chinese family. *Hematology*. 2011;16(6):377-9
 9. Costa C, Albuisson J, Le TH, Max-Audit I, Dinh KT, Tosi M, et al. Severe hemolytic anemia in a Vietnamese family, associated with novel mutations in the gene encoding for pyruvate kinase. *Haematologica*. 2005; 90(1):25–30.
 10. ESHRE PGT-M Working Group; Carvalho F, Moutou C, Dimitriadou E, Dreesen J, Giménez C, Goossens V, Kakourou G, Vermeulen N, Zuccarello D, Rycke MD. ESHRE PGT Consortium good practice recommendations for the detection of monogenic disorders. *Hum Reprod Open*. 2020;(3): hoaa018.

ÁP DỤNG THANG STROKE REHABILITATION ASSESMENT OF MOVEMENT (STREAM) ĐÁNH GIÁ VẬN ĐỘNG TỰ CHỦ TRÊN NGƯỜI BỆNH ĐỘT QUÝ TẠI BỆNH VIỆN ĐA KHOA TỈNH HẢI DƯƠNG

Phạm Thị Cẩm Hưng¹, Lê Thị Kim Phụng¹, Nguyễn Khắc Tuấn¹

TÓM TẮT

Mục tiêu: Đánh giá vận động tự chủ cho người bệnh đột quỵ tại khoa Đột quỵ, Bệnh viện Đa khoa tỉnh Hải Dương theo thang STREAM. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** nghiên cứu mô tả cắt ngang với cỡ mẫu thuận tiện 35 người bệnh được chẩn đoán đột quỵ tại khoa Đột quỵ, Bệnh viện Đa khoa tỉnh Hải Dương. **Kết quả:** Kết quả đánh giá thí điểm vận động tự chủ trên người bệnh đột quỵ tại khoa Thần kinh, Bệnh viện Đa khoa tỉnh Hải Dương cho thấy >70% người bệnh đột quỵ bị ảnh hưởng vận động tự chủ ở chi trên, chi dưới hoặc khó khăn khi thực hiện các chuyển động cơ bản, trong đó tỉ lệ người bệnh bị hạn chế vận động chi trên là cao nhất với 88,57%. Đánh giá điểm STREAM của từng hạng mục cho thấy tỉ lệ người bệnh mất vận động tự chủ hoàn toàn chi trên, chi dưới và chuyển động cơ bản lần lượt là 34,29%, 28,57% và 25,71%. **Kết luận:** Áp dụng thang STREAM đánh giá vận động tự chủ cho người bệnh đột quỵ tại khoa Đột quỵ, Bệnh viện Đa khoa tỉnh Hải Dương cho thấy tỉ lệ người bệnh ảnh hưởng vận động tự chủ chi trên là 88,57%, chi dưới là 71,43%, và khó khăn thực hiện vận động cơ bản là 85,71%. **Từ khóa:** Đột quỵ, vận động tự chủ, Stroke Rehabilitation Assessment of Movement (STREAM)

SUMMARY

VOLUNTARY MOVEMENT ASSESSMENT USING STROKE REHABILITATION ASSESMENT OF MOVEMENT (STREAM) SCALE IN STROKE PATIENTS AT THE HAI DUONG GENERAL HOSPITAL

¹Trường Đại học Kỹ thuật Y tế Hải Dương
Chịu trách nhiệm chính: Phạm Thị Cẩm Hưng
Email: phamcamhungal@hmtu.edu.vn
Ngày nhận bài: 15.5.2025
Ngày phản biện khoa học: 19.6.2025
Ngày duyệt bài: 23.7.2025

Objectives: To evaluate voluntary movement for stroke patients in the Stroke department at Hai Duong General Hospital. **Participants and Methods:** A cross-sectional descriptive study utilizing convenient sample size of 35 patients diagnosed with stroke was conducted at the Neurology Department of Hai Duong Provincial General Hospital. **Results:** The pilot evaluation of voluntary movement on stroke patients at the Department of Neurology in Hai Duong General Hospital reported more than 70% of stroke survivors were abnormal voluntary movement in the upper and lower extremities or have difficulty performing basic movements. Notably, patients with upper limb motor deficit was the highest at 88.57%. The proportions of participants suffering from the most severe upper and lower extremity paralysis were 34.29%, 28.57%, respectively, whereas, the figure for those could not perform basic mobility was 25.71%. **Conclusions:** The pilot assessment of voluntary movement for stroke patients in the Stroke department at Hai Duong General Hospital shows that the proportion of patients had voluntary movement deficit in upper and lower extremity and basic mobility were 88.57%, 71.43%, and 85.71%, respectively.

Keywords: Stroke, voluntary movement, Stroke Rehabilitation Assessment of Movement (STREAM)

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Đột quỵ hay còn gọi là tai biến mạch máu não hiện đang gia tăng trên toàn thế giới, cùng với đó độ tuổi trung bình của người bệnh cũng dần trẻ hóa.¹ Hiện nay, số người mắc đột quỵ lên tới 42,4 triệu người, trong đó số ca tử vong ước tính khoảng 6,3 triệu.² Khiếm khuyết về vận động do đột quỵ không chỉ ảnh hưởng đến bản thân người bệnh mà còn tạo nên gánh nặng cho các thành viên gia đình và hệ thống y tế. Việc lượng giá chính xác nhằm đưa ra quyết định can thiệp phục hồi chức năng sớm và phù hợp là vô