

soát bệnh 90%. Trung vị PFS là $10,6 \pm 2,8$ tháng. TDKMM liên quan đến miễn dịch chủ yếu là độ 1-2 và có thể kiểm soát tốt.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Bray F, Laversanne M, Sung H, et al. Global cancer statistics 2022: GLOBOCAN estimates of incidence and mortality worldwide for 36 cancers in 185 countries. CA: A Cancer Journal for Clinicians. 2024;74(3):229-263. doi:10.3322/caac.21834
2. Mok TSK, Wu YL, Kudaba I, et al. Pembrolizumab versus chemotherapy for previously untreated, PD-L1-expressing, locally advanced or metastatic non-small-cell lung cancer (KEYNOTE-042): a randomised, open-label, controlled, phase 3 trial. The Lancet. 2019;

393(10183):1819-1830. doi:10.1016/S0140-6736(18)32409-7

3. Stage 4 Lung Cancer Prognosis: What to Expect. Healthline. March 22, 2019. Accessed May 26, 2024. <https://www.healthline.com/health/stage-4-lung-cancer-prognosis>
4. Cosaert J, Quoix E. Platinum drugs in the treatment of non-small-cell lung cancer. Br J Cancer. 2002;87(8): 825-833. doi:10.1038/sj.bjc.6600540
5. Reck M, Rodríguez-Abreu D, Robinson AG, et al. Updated Analysis of KEYNOTE-024: Pembrolizumab Versus Platinum-Based Chemotherapy for Advanced Non-Small-Cell Lung Cancer With PD-L1 Tumor Proportion Score of 50% or Greater. J Clin Oncol. 2019;37(7):537-546. doi:10.1200/JCO.18.00149

ĐẶC ĐIỂM TĂNG HUYẾT ÁP Ở NGƯỜI BỆNH CÓ U THƯỢNG THẬN TẠI BỆNH VIỆN BẠCH MAI

Đặng Thị Mai^{1,2}, Nguyễn Quang Bảy^{1,3}, Ngô Đức Kỳ²

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả đặc điểm tăng huyết áp (THA) và đánh giá sự thay đổi huyết áp sau phẫu thuật ở người bệnh có u thượng thận tại Bệnh viện Bạch Mai. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang, tiến cứu có theo dõi dọc, tiến hành trên 98 người bệnh được chẩn đoán u tuyến thượng thận tại bệnh viện Bạch Mai trong thời gian từ tháng 8 năm 2024 đến tháng 4 năm 2025. **Kết quả:** THA gặp ở 87,8% người bệnh, với 43% cần ≥ 3 nhóm thuốc hạ áp và 26,7% đã có biến chứng tim mạch-thận. Thời gian trung bình bị THA là $5,96 \pm 5,68$ năm, dài nhất ở nhóm hội chứng Conn. Sau phẫu thuật, 80,8% người bệnh giảm số nhóm thuốc và 61,8% khỏi THA. Ở nhóm hội chứng Conn, 49,2% người bệnh bị chẩn đoán muộn; nhóm này có chức năng thận kém hơn, nhiều bệnh lý tim mạch hơn, phải sử dụng nhiều nhóm thuốc hạ áp hơn và tỷ lệ khỏi bệnh thấp hơn sau phẫu thuật (32,1% so với 77,8%; $p = 0,001$). **Kết luận:** THA ở người bệnh u tuyến thượng thận, đặc biệt trong hội chứng Conn, thường kéo dài và khó kiểm soát. Chẩn đoán muộn vẫn còn phổ biến và ảnh hưởng rõ rệt đến kết quả điều trị. Việc sàng lọc nguyên nhân thứ phát cần được chú trọng để cải thiện tiên lượng lâu dài. **Từ khóa:** u tuyến thượng thận, THA thứ phát, THA nội tiết, cường aldosterone tiên phát.

SUMMARY

CHARACTERISTICS OF HYPERTENSION IN

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Bệnh viện Hữu nghị Đa khoa Nghệ An

³Bệnh viện Bạch Mai

Chịu trách nhiệm chính: Đặng Thị Mai

Email: maidang130994@gmail.com

Ngày nhận bài: 20.6.2025

Ngày phản biện khoa học: 23.7.2025

Ngày duyệt bài: 29.8.2025

PATIENTS WITH ADRENAL TUMORS AT BACH MAI HOSPITAL

Objectives: Characteristics of hypertension and assessment of blood pressure changes after adrenalectomy in patients with adrenal tumors at Bach Mai hospital. **Subjects and Methods:** The study included 98 patients diagnosed with adrenal tumors at Bach Mai hospital between August 2024 and April 2025. **Results:** Hypertension was observed in 87.8% of patients, with 43% requiring ≥ 3 classes of antihypertensive medications and 26.7% having developed cardiovascular or renal complications. The mean duration of hypertension was 5.96 ± 5.68 years, with the longest duration found in patients with Conn's syndrome. Following surgery, 80.8% of patients reduced the number of antihypertensive drug classes used, and 61.8% achieved hypertension remission. In the Conn's syndrome group, 49.2% of patients were diagnosed at a late stage; this group had worse renal function, a higher prevalence of cardiovascular comorbidities, required more antihypertensive drug classes, and had a lower post-operative cure rate compared to others (32.1% vs. 77.8%; $p = 0.001$). **Conclusion:** Hypertension in patients with adrenal tumors, particularly in Conn's syndrome, is often prolonged and difficult to control. Delayed diagnosis remains common and significantly impacts treatment outcomes. Screening for secondary causes should be emphasized to improve long-term prognosis. **Keywords:** adrenal tumor, secondary hypertension, endocrine hypertension, hyperaldosteronism.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

THA là một căn bệnh mãn tính rất phổ biến ảnh hưởng đến hơn 1 tỷ người trên toàn thế giới và là một trong những nguyên nhân gây tử vong hàng đầu với 10,4 triệu ca tử vong trên toàn cầu mỗi năm.¹

Chiếm 5-10% tổng số người bệnh bị THA là THA thứ phát, trong đó cường aldosterone tiên phát, Pheochromocytoma và hội chứng Cushing là một trong những nguyên nhân nội tiết phổ biến nhất. Tuy nhiên, do biểu hiện lâm sàng không đặc hiệu, THA do u thượng thận thường bị chẩn đoán muộn và điều trị chưa tối ưu, làm tăng nguy cơ tổn thương cơ quan đích và gánh nặng tim mạch.²

Việc chẩn đoán sớm, điều trị căn nguyên - cụ thể là phẫu thuật cắt u thượng thận có thể giúp giải quyết hoàn toàn hoặc cải thiện tình trạng THA, từ đó giảm đáng kể tỷ lệ mắc bệnh và tử vong liên quan.³

Xuất phát từ thực tiễn định hướng sàng lọc, chẩn đoán sớm và điều trị kịp thời THA thứ phát trong thực hành lâm sàng, chúng tôi tiến hành thực hiện đề tài này với hai mục tiêu:

1. Mô tả đặc điểm THA của người bệnh có u thượng thận tại Bệnh viện Bạch Mai.
2. Đánh giá sơ bộ sự thay đổi huyết áp sau phẫu thuật ở nhóm người bệnh trên.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu: 98 người bệnh được chẩn đoán u tuyến thượng thận tại Bệnh viện Bạch Mai, trong thời gian từ tháng 8/2024 đến tháng 4/2025.

2.1.1. Tiêu chuẩn lựa chọn

- Mục tiêu 1: người bệnh được chẩn đoán u thượng thận trong độ tuổi từ 20 – 80 tuổi.
- Mục tiêu 2: những người bệnh thuộc nhóm trên, có THA và được điều trị phẫu thuật cắt u thượng thận.

- Người bệnh đồng ý tham gia nghiên cứu.

2.1.2. Tiêu chuẩn loại trừ

- Người bệnh có THA chắc chắn do thứ phát như hẹp động mạch thận, hẹp eo động mạch chủ...
- Người bệnh hiện đang mắc các bệnh lý nội khoa nghiêm trọng.
- Người bệnh bị ung thư tuyến thượng thận, các bệnh lý ác tính khác ngoài tuyến thượng thận, hoặc bệnh lý ác tính di căn đến tuyến thượng thận.
- Người bệnh không tuân thủ phác đồ điều trị hoặc từ chối điều trị (với mục tiêu 2).
- Phụ nữ có thai.
- Không cung cấp đủ thông tin nghiên cứu.

2.2. Phương pháp nghiên cứu:

2.2.1. Thiết kế nghiên cứu:

- Mục tiêu 1: Mô tả cắt ngang.
- Mục tiêu 2: Mô tả cắt ngang tiến cứu có theo dõi dọc.

2.2.2. Cỡ mẫu:

Chọn mẫu thuận tiện.

2.2.3. Các bước tiến hành nghiên cứu:

Toàn bộ 98 người bệnh chẩn đoán u thượng thận được đưa vào mục tiêu 1; trong đó nhóm có THA và được phẫu thuật cắt u thượng thận theo dõi thêm cho mục tiêu 2. Dữ liệu về lý do nhập viện, tiền sử hạ kali máu, thời gian và thuốc hạ huyết áp, cũng như bệnh lý tim mạch – thận được thu thập từ hồ sơ điện tử và khai thác trực tiếp. Chẩn đoán hội chứng Conn, Cushing và Pheochromocytoma dựa theo các hướng dẫn của Hiệp hội Nội tiết Hoa Kỳ, chỉ định phẫu thuật theo khuyến cáo của Hiệp hội Nội tiết Châu Âu 2023. Các thuốc ảnh hưởng đến hệ RAAs (ví dụ: lợi tiểu, ACEi/ARB) được ngừng ít nhất 2 tuần trước khi xét nghiệm aldosterone và renin máu. Chẹn β giao cảm được ngừng trước khi xét nghiệm catecholamine/metanephrine ít nhất 48h. Các thuốc hạ huyết áp được đưa vào phân tích là thuốc sử dụng ngay trước phẫu thuật. Huyết áp được theo dõi theo quy trình thống nhất, ghi nhận trị số lúc nhập viện, hàng ngày trong lúc nằm viện, và tái khám 1 tháng sau phẫu thuật. Huyết áp được coi là bình thường khi HATT < 140 mmHg và HATTr < 90 mmHg mà không cần sử dụng thuốc.

2.2.4. Xử lý số liệu: số liệu được làm sạch, mã hóa và nhập bằng phần mềm Excel. Phân tích bằng phần mềm SPSS 20.0. Số liệu phân tích thống kê mô tả biểu thị bằng bảng tần số, phần trăm, tính trị số trung bình, so sánh sự khác biệt giữa 2 tỉ lệ.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu

Bảng 1. Đặc điểm nhân khẩu học

Chỉ số		Nam		Nữ		Tổng	
		N	%	N	%	N	%
Nhóm tuổi	20-39	5	15,6	12	22,2	17	19,8
	40-59	13	40,6	29	53,7	42	49,0
	60-80	14	43,8	13	24,1	27	31,4
Tuổi trung bình		52,0 $\pm$ 13,4					
Tổng		35	35,7	63	64,3	98	100

Nhận xét: trong 98 đối tượng nghiên cứu, nam chiếm 35,7%, nữ 64,3% (tỷ lệ nữ/nam = 1,8). Tuổi trung bình 52,0 $\pm$ 13,4 tuổi; nhóm 40–59 tuổi chiếm cao nhất (49,0%).

3.2. Đặc điểm THA

Bảng 2. Đặc điểm THA

Chỉ số		Nam		Nữ		Tổng	
		N	%	N	%	N	%
Vào viện vì THA khó kiểm soát		12	34,3	16	25,4	28	28,6
Có THA		32	37,2	54	62,8	86	87,8
Trong số 86/98 đối tượng bị THA							

THA có biến chứng tim mạch - thận	12	37,5	11	20,4	23	26,7
THA ở người trẻ	5	15,6	12	22,2	17	19,8
THA ≥ 5 năm	19	59,4	22	40,7	41	47,7
Số nhóm thuốc hạ huyết áp						
1	13 (15,1%)					
2	36 (41,9%)					
≥ 3	37 (43%)					
$X \pm SD$	2,38 $\pm$ 0.90					

Nhận xét: trong nhóm đối tượng nghiên cứu 87,8% có THA, trong đó 26,7% đã có biến chứng tim mạch – thận, 19,8% khởi phát khi < 40 tuổi và 47,7% đã bị THA ≥ 5 năm. Lí do vào viện vì THA khó kiểm soát chiếm 28,6%. Trung bình số nhóm thuốc hạ huyết áp là 2,38 $\pm$ 0.9 nhóm và có đến 43% số người bệnh phải sử dụng từ 3 nhóm thuốc huyết áp trở lên.

Bảng 3. Phân bố loại u thượng thận và tỉ lệ THA

	Tỷ lệ THA	Thời gian THA [Median(Q1-Q3)]
Hội chứng Conn	61/61 (100%)	4 (2 - 10)
Hội chứng Cushing	5/10 (50%)	1 (0 - 15.5)
Pheochromocytoma	6/6 (100%)	0.75 (0 - 7.75)
Đồng tiết Aldosterone và Cortisol	1/2 (50%)	
U không tiết hormon	13/19 (68,4%)	4 (1 - 9)
Tổng	86/98 (87,8%)	4 (1 - 10) $X \pm SD$: 5,96 $\pm$ 5,68 năm

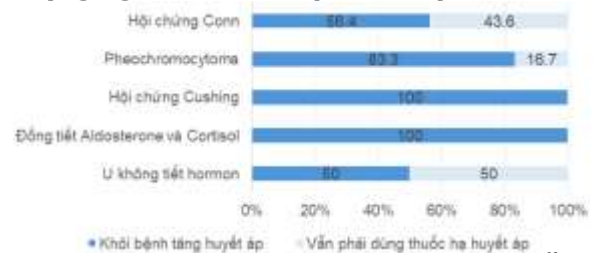
Nhận xét: Thời gian trung bình THA gần 6 năm (5,96 $\pm$ 5,68 năm). Người bệnh mắc hội chứng Conn có thời gian bị THA dài nhất, với trung vị 4 (2 – 10) năm và một số trường hợp

Bảng 5. Một số yếu tố liên quan đến chẩn đoán muộn hội chứng Conn

Yếu tố	Chẩn đoán muộn	Không chẩn đoán muộn	P
N	30 (49.2%)	31 (50.8%)	
Tuổi	56.7 $\pm$ 10.50	43.39 $\pm$ 10.12	<0.001
Giới			
Nam	14 (46.7%)	7 (22.6%)	0.048
Nữ	16 (53.3%)	24 (77.4%)	
Biến chứng tim mạch	13 (43.3%)	4 (12.9%)	0.008
Dày thất trái	18 (60%)	11 (35.5%)	0.055
eGFR (ml/p/1.73m ²)	85.29 $\pm$ 27.42	103.66 $\pm$ 17.99	0.012
Nhóm thuốc hạ áp trước PT			
1	0 (0%)	2 (6.5%)	0.003
2	6 (20%)	14 (45.2%)	
3	16 (53.3%)	13 (41.9%)	
≥ 4	8 (26.7%)	2 (6.5%)	
Median (Q1-Q3)	3 (3-4)	2 (2-3)	

kéo dài trên 20 năm.

3.3. Thay đổi huyết áp ở nhóm đối tượng nghiên cứu sau phẫu thuật



Biểu đồ 1: Tỉ lệ khỏi bệnh THA sau phẫu thuật 1 tháng

Nhận xét: Tỉ lệ khỏi bệnh THA đạt 61,8%, đặc biệt ở nhóm hội chứng Cushing (100%) và Pheochromocytoma (83,3%). Nhóm hội chứng Conn tỉ lệ này chỉ đạt 56,4%. Tuy nhiên sự khác biệt này không có ý nghĩa thống kê ($p = 0.280$).

Bảng 4. Thay đổi huyết áp và số nhóm thuốc hạ áp 1 tháng sau phẫu thuật

Thông số	N	Min	Max	$X \pm SD$
HATT	55	100	218	129,65 $\pm$ 17,73
HATTTr		60	109	81,98 $\pm$ 11,88
Số nhóm thuốc hạ áp sau phẫu thuật				
Giảm số nhóm thuốc	23	P < 0.001		
Tăng số nhóm thuốc	1			
Không thay đổi	2			
N	26			

Nhận xét: Huyết áp của người bệnh sau phẫu thuật 1 tháng giảm khá rõ rệt, trung bình < 140/90 mmHg. Phần lớn người bệnh (N=23) đã giảm số nhóm thuốc huyết áp sau phẫu thuật 1 tháng, trong khi chỉ có một trường hợp phải tăng thuốc, sự thay đổi này có ý nghĩa thống kê ($p < 0.001$).

3.4. Chẩn đoán muộn hội chứng Conn và một số yếu tố liên quan

Khởi bệnh THA	9 (32.1%)	22 (81.5%)	<0.001
Nhóm thuốc hạ áp sau PT 1 tháng			
1	11 (57,9%)	5 (100%)	0.085
2	7 (36.8%)	0 (0%)	
3	1 (5.3%)	0 (0%)	
Median (Q1-Q3)	1 (1-2)	1	

Nhận xét: Có 61 người bệnh được chẩn đoán hội chứng Conn, 30/61 (49.2%) người bệnh bị chẩn đoán muộn. Những người bệnh có chẩn đoán muộn thường lớn tuổi hơn, cần một số lượng thuốc huyết áp lớn hơn, có mức lọc cầu thận (eGFR) thấp hơn, tỷ lệ mắc các bệnh lý tim mạch trong tiền sử cao hơn (43.3% so với 12.9%, $p = 0.008$) và tỷ lệ chữa khỏi THA thấp hơn sau PT cắt u tuyến thượng thận ($p < 0.05$).

IV. BÀN LUẬN

4.1. Đặc điểm THA

- Về giới tính: nghiên cứu của chúng tôi, tỉ lệ nữ/nam là 1,8/1, nữ chiếm 64,3%. Kết quả này tương đồng với các tác giả khác, khi nữ chiếm đa số. Nghiên cứu của Nguyễn Thị Trà Giang⁴ thực hiện trên 51 người bệnh u tuyến thượng thận cho thấy nữ chiếm 70,6%, tỉ lệ nữ/nam là 2,4:1.

- Về tuổi: tuổi trung bình là 52.0 ± 13.4 tuổi, nhóm tuổi 40 – 59 chiếm tỉ lệ cao nhất (49%). Kết quả nghiên cứu của Nguyễn Thị Trà Giang,⁴ tuổi trung bình là $49,5 \pm 13,6$ và nhóm tuổi từ 40 – 59 cũng chiếm tỉ lệ cao nhất (49%).

- Tỷ lệ THA trong nghiên cứu của chúng tôi lên tới 87,8%, cao hơn so với Nguyễn Thị Trà Giang⁴ (56,9%). Đáng chú ý, THA ở người trẻ (< 40 tuổi) chiếm tỉ lệ cao hơn nhiều so với cộng đồng (19,8% so với < 10%), nhấn mạnh vai trò sàng lọc nguyên nhân thứ phát như cường aldosterone theo khuyến cáo của Hiệp hội Nội tiết Hàn Quốc 2023.⁵ Về biến chứng, tỷ lệ biến cố tim mạch – thận trong nghiên cứu của chúng tôi là 26,7%, thấp hơn so với 30 - 40% được báo cáo bởi Rossi GP (2013)⁶. Tuy nhiên, cần lưu ý rằng chẩn đoán muộn THA có thể làm tăng nguy cơ tổn thương cơ quan đích.

- Đặc điểm tăng huyết áp

Trong nghiên cứu này, thời gian trung bình bị THA trước là gần 6 năm, dài nhất ở nhóm hội chứng Conn với trung vị 4 năm, nhiều trường hợp ≥ 10 năm, phản ánh xu hướng chẩn đoán muộn. Nghiên cứu của Uriel Clemente-Gutiérrez và cộng sự (2021)³ cũng ghi nhận thời gian THA trung bình $5,5 \pm 7,2$ năm, cao nhất ở nhóm cường aldosterone tiên phát ($9,47 \pm 9,13$ năm), và cho thấy thời gian THA > 5 năm làm giảm khả năng thuyên giảm sau mổ.

Đáng chú ý, 43% người bệnh trong nghiên cứu của chúng tôi phải dùng ≥ 3 nhóm thuốc hạ

áp trước mổ, cao hơn tỷ lệ 34% trong nghiên cứu của Uriel Clemente-Gutiérrez, cho thấy mức độ kháng trị tương đối cao trong nhóm bệnh nhân này.

4.2. Thay đổi huyết áp sau phẫu thuật.

Kết quả bảng 4 cho thấy, sau phẫu thuật 1 tháng, trung bình huyết áp giảm rõ rệt và phần lớn người bệnh giảm số nhóm thuốc hạ áp, sự thay đổi này có ý nghĩa thống kê ($p < 0,001$). Trong số 26 người bệnh vẫn phải dùng thuốc hạ áp sau mổ, chỉ có 1 trường hợp phải tăng số nhóm thuốc. Đây là người bệnh nam giới, 59 tuổi, tiền sử THA 4 năm không điều trị, u không tiết hormon, khả năng THA không liên quan khối u.

Tỷ lệ khỏi THA chung đạt 61,8%, cao nhất ở nhóm Cushing (100%) và pheochromocytoma (83,3%), nhưng chỉ đạt 56,4% ở hội chứng Conn. Mặc dù khác biệt không có ý nghĩa thống kê ($p = 0,280$), kết quả này phản ánh phần nào ảnh hưởng của thời gian THA kéo dài trong nhóm Conn đến khả năng hồi phục huyết áp.

4.3. Một số yếu tố liên quan đến chẩn đoán muộn hội chứng Conn. Trong nghiên cứu này, chúng tôi đi sâu phân tích nhóm hội chứng Conn không chỉ vì đây là nhóm chiếm tỷ lệ cao nhất (62,2%) mà còn là nguyên nhân phổ biến nhất của THA nội tiết. Khác với Pheochromocytoma và Cushing thường có biểu hiện lâm sàng đặc trưng, hội chứng Conn dễ bị bỏ sót hoặc chẩn đoán muộn. Việc chẩn đoán chậm trễ gây ảnh hưởng đáng kể đến kiểm soát huyết áp, chức năng thận - tim mạch đã được ghi nhận trong nhiều nghiên cứu trên thế giới, nhưng vẫn còn thiếu dữ liệu trong nước, do đó phân tích nhóm này có ý nghĩa thực tiễn cao.

Trong nghiên cứu của chúng tôi, gần một nửa bệnh nhân hội chứng Conn (49,2%) bị chẩn đoán muộn, cao hơn tỷ lệ 35,6% được ghi nhận trong nghiên cứu đa trung tâm quốc tế của Fassnacht et al. (2023)⁷, trong đó định nghĩa chẩn đoán muộn là thời gian ≥ 5 năm kể từ khi chẩn đoán THA đến khi được phát hiện cường aldosterone tiên phát. Một tiêu chí khác do Gupta và cộng sự (2023)⁸ đề xuất là thời gian hạ kali máu kéo dài > 1 năm trước khi được đánh giá chuyên khoa, theo đó tỷ lệ chẩn đoán muộn đạt tới 51%. Điều này cho thấy một tỷ lệ không nhỏ bệnh nhân cường aldosterone tiên phát đang bị bỏ sót hoặc chẩn đoán muộn trong thực

hành lâm sàng.

Kết quả của chúng tôi (Bảng 5) cho thấy: nhóm chẩn đoán muộn thường lớn tuổi hơn (57,7 so với 43,4 tuổi; $p < 0,001$), sử dụng nhiều nhóm thuốc hạ áp hơn ($p = 0,003$), có chức năng thận suy giảm hơn (eGFR trung bình 85,3 so với 103,7 ml/ph/1,73m²; $p = 0,012$), bệnh tim mạch đi kèm cao hơn (43,3% so với 12,9%; $p = 0,008$) và tỷ lệ khỏi THA thấp hơn rõ rệt sau phẫu thuật (32,1% so với 77,8%; $p = 0,001$). Những phát hiện này tương đồng với kết luận của Gupta et al. (2023).

V. KẾT LUẬN

Nghiên cứu trên 98 người bệnh u tuyến thượng thận điều trị tại Bệnh viện Bạch Mai cho thấy THA chiếm tỉ lệ 87,8% với thời gian THA trung bình kéo dài gần 6 năm và có đến 43% cần dùng ≥ 3 nhóm thuốc hạ áp trước mổ. Sau phẫu thuật, 80,8% người bệnh giảm số nhóm thuốc và 61,8% khỏi THA. 49,2% người bệnh hội chứng Conn bị chẩn đoán muộn; nhóm này có tuổi cao hơn, chức năng thận kém hơn, nhiều biến chứng tim mạch hơn và tỷ lệ khỏi THA thấp hơn sau mổ.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Global, regional, and national comparative risk assessment of 84 behavioural, environmental and occupational, and metabolic risks or clusters of risks, 1990–2016:** a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2016. *Lancet*. 2017;390(10100):1345-1422. doi:10.1016/S0140-6736(17)32366-8

2. **Funder JW, Carey RM, Mantero F, et al.** The Management of Primary Aldosteronism: Case Detection, Diagnosis, and Treatment: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. *J Clin Endocrinol Metab*. 2016;101(5):1889-1916. doi:10.1210/jc.2015-4061
3. **Clemente-Gutiérrez U, Pérez-Soto RH, Hernández-Acevedo JD, et al.** Endocrine hypertension secondary to adrenal tumors: clinical course and predictive factors of clinical remission. *Langenbecks Arch Surg*. 2021;406(6):2027-2035. doi:10.1007/s00423-021-02245-2
4. **Giang NTT, Nga VB.** Nhận xét đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và kết quả điều trị u tuyến thượng thận tại Bệnh viện Đại học Y Hà Nội. *Vietnam Journal of Diabetes and Endocrinology*. 2021;(47):30-35.
5. **Ha J, Park JH, Kim KJ, et al.** 2023 Korean Endocrine Society Consensus Guidelines for the Diagnosis and Management of Primary Aldosteronism. *Endocrinol Metab (Seoul)*. 2023;38(6):597-618. doi:10.3803/EnM.2023.1789
6. **Rossi GP.** Practice Recommendations for Diagnosis and Treatment of the Most Common Forms of Secondary Hypertension.
7. **Fassnacht M, Tsagarakis S, Terzolo M, et al.** European Society of Endocrinology clinical practice guidelines on the management of adrenal incidentalomas, in collaboration with the European Network for the Study of Adrenal Tumors. *European Journal of Endocrinology*. 2023;189(1):G1-G42. doi:10.1093/ejendo/lvad066
8. **Gupta G, Teo AED, Swee DS, et al.** Prolonged Hypokalemia and Delayed Diagnosis of Primary Aldosteronism: Clinical Course and Risk Factors. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. Published online December 22, 2023;dgad752. doi:10.1210/clinem/dgad752

ĐẶC ĐIỂM KIỂU HÌNH VÀ BẤT THƯỜNG DI TRUYỀN TRÊN BỆNH NHÂN LOẠN DƯỠNG CƠ DUCHENNE

Vũ Thị Thu Hà¹, Nguyễn Ngọc Khánh³, Lương Thị Lan Anh^{1,2},
Nguyễn Thị Minh Ngọc², Đào Thị Trang^{1,2},
Đoàn Thị Kim Phụng^{1,2}, Hoàng Thị Ngọc Lan^{1,2}

TÓM TẮT

Loạn dưỡng cơ Duchenne là bệnh loạn dưỡng cơ gây yếu cơ và teo cơ tiến triển. Xác định đột biến gen DMD có ý nghĩa rất lớn cho việc điều trị, chăm sóc cho người bệnh cũng như tư vấn di truyền cho các thành

viên trong gia đình. Chúng tôi tiến hành nghiên cứu các triệu chứng lâm sàng, cận lâm sàng và đột biến gen DMD ở những người bệnh được chẩn đoán loạn dưỡng cơ Duchenne tại Trung tâm Di truyền lâm sàng Bệnh viện Đại học Y Hà Nội (1/2021 đến tháng 5/2024). Nhóm nghiên cứu gồm 5 người bệnh, tuổi trung bình $13,0 \pm 9,8$ tuổi, tuổi khởi phát bệnh trung bình $3,9 \pm 2,1$ tuổi, được chẩn đoán lúc $11,4 \pm 10,6$ tuổi. Tất cả người bệnh đều có triệu chứng yếu cơ chi dưới, 80% có chậm phát triển các mốc vận động hơn so với các trẻ cùng lứa tuổi, dấu hiệu Gower's, giả phì đại bắp chân, co rút gân Achilles, đi nhón gót, dáng đi bất thường, giảm phát triển trí tuệ, ngoài ra có thể gặp các triệu chứng như mất khả năng đi lại, gù ưỡn/veo cột sống, bàn chân bẹt. Các bất thường được

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

³Bệnh viện Nhi Trung ương

Chịu trách nhiệm chính: Hoàng Thị Ngọc Lan

Email: hoangthingoclan@hmu.edu.vn

Ngày nhận bài: 19.6.2025

Ngày phản biện khoa học: 23.7.2025

Ngày duyệt bài: 28.8.2025