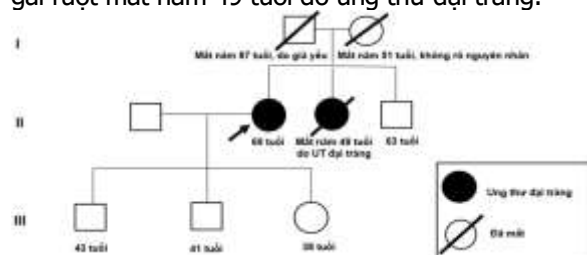


Về tiền sử cá nhân, người bệnh không có tiền sử ung thư hoặc bệnh lý mạn tính trước đó. Trong gia đình, cô ruột từng được chẩn đoán ung thư dạ dày ở tuổi 48, còn ông nội mất khoảng năm 30 tuổi nhưng không rõ nguyên nhân.

Ca bệnh 2: Hội chứng Lynch mang biến thể gây bệnh trên gen MSH2. Người bệnh nữ được chẩn đoán ung thư đại tràng năm 69 tuổi. Thể giải phẫu bệnh thuộc dạng Ung thư biểu mô chế nhầy kém biệt hóa, xâm nhập mạch, thần kinh và di căn hạch. Kết quả Nhuộm hóa mô miễn dịch cho thấy khối u mất biểu hiện protein MSH2 và MSH6. Xét nghiệm di truyền phát hiện biến thể được phân lớp gây bệnh trên gen MSH2.

Tiền sử bản thân: người bệnh tăng huyết áp 5 năm và chưa được ghi nhận mắc ung thư ở bất kỳ cơ quan nào trước đó.

Tiền sử gia đình: Có mẹ đẻ mất năm 51 tuổi, nguyên nhân mất do bệnh (không rõ bệnh tật), em gái ruột mất năm 49 tuổi do ung thư đại tràng.



Hình 2. Phả hệ người bệnh mắc hội chứng Lynch mang biến thể gây bệnh trên gen MSH2

IV. BÀN LUẬN

4.1. Đặc điểm tiền sử gia đình của người bệnh. Các gen sửa chữa sai sót bắt cặp DNA (MMR) như MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 và EPCAM đóng vai trò quan trọng trong việc duy trì tính toàn vẹn của bộ gen. Các biến thể gây bệnh dòng mầm trên các gen này là nguyên nhân chính gây ra hội chứng Lynch - hội chứng di truyền làm tăng nguy cơ mắc UTĐTT và các loại ung thư khác như nội mạc tử cung, dạ dày và đường tiết niệu. Tiền sử gia đình là yếu tố quan trọng trong việc phát hiện các biến thể gây bệnh dòng mầm MMR. Nghiên cứu cho thấy mất biểu hiện của gen MSH2 có liên quan đến tiền sử gia đình phù hợp với tiêu chí chẩn đoán Lynch. Tuy nhiên, việc dựa vào tiền sử gia đình để sàng lọc MSI-H trong UTĐTT có thể bỏ sót một số trường hợp, do đó, khuyến nghị thực hiện sàng lọc Lynch cho tất cả các trường hợp UTĐTT.⁵

Tiền sử gia đình không chỉ hỗ trợ phát hiện đột biến MMR mà còn ảnh hưởng đến nguy cơ phát triển ung thư ở người mang đột biến. Nguy cơ ung thư nội mạc tử cung tăng gấp đôi ở phụ

nữ có tiền sử gia đình mắc Lynch. Tương tự, nguy cơ ung thư đường tiết niệu cũng tăng đáng kể ở người mang đột biến MSH2 có tiền sử gia đình mắc bệnh.⁶ Việc đánh giá tiền sử gia đình kết hợp với xét nghiệm di truyền giúp xác định nguy cơ và xây dựng chiến lược sàng lọc phù hợp. Trên thế giới, một số mô hình dự đoán như MMRPredict, MMRPro và PREMM đã được phát triển để ước tính nguy cơ mang đột biến MMR dựa trên tiền sử cá nhân và gia đình. Tuy nhiên, do hạn chế của việc chỉ dựa vào tiền sử gia đình, việc sàng lọc toàn diện, bao gồm cả xét nghiệm MSI và IHC, được khuyến nghị để phát hiện Lynch một cách hiệu quả.

Trong 08 trường hợp phát hiện mang biến thể gen MMR – chẩn đoán xác định hội chứng Lynch, tất cả các trường hợp đều có tiền sử gia đình có người thân bậc 1 và 2 mắc ung thư hoặc mất do bệnh khi trẻ tuổi. Mối liên quan giữa đột biến gen MMR và tiền sử gia đình là yếu tố then chốt trong việc phát hiện và quản lý hội chứng Lynch. Tiền sử gia đình cung cấp thông tin quan trọng nhưng không đủ để phát hiện tất cả các trường hợp Lynch. Do đó, kết hợp đánh giá tiền sử gia đình với các phương pháp sàng lọc di truyền hiện đại là cần thiết để đảm bảo phát hiện và điều trị kịp thời, từ đó cải thiện tiên lượng cho người bệnh và người thân trong gia đình.

4.2. Các ca bệnh minh họa

Ca bệnh 1: Người bệnh nam, 32 tuổi, mang biến thể gây bệnh trên gen MLH1

Người bệnh có chỉ định tư vấn di truyền và xét nghiệm di truyền vì chẩn đoán ung thư trẻ tuổi, có tiền sử gia đình mắc ung thư liên quan, nhuộm hóa mô miễn dịch có mất biểu hiện của protein liên quan hội chứng Lynch (theo hướng dẫn của NCCN - Mạng lưới ung thư quốc gia Mỹ). Kết quả xét nghiệm giải trình tự gen thế hệ mới (NGS) phát hiện 01 biến thể gây bệnh trên gen MLH1. Người bệnh được tư vấn di truyền về đặc điểm bệnh và nguy cơ ung thư các cơ quan khác và được khuyến cáo làm xét nghiệm di truyền trên người thân để có kế hoạch tầm soát và can thiệp sớm phù hợp.

Ca bệnh 2: Người bệnh nữ, 69 tuổi, mang biến thể gây bệnh trên gen MSH2

Người bệnh có chỉ định tư vấn di truyền xét nghiệm di truyền theo các tiêu chuẩn chẩn đoán và hướng dẫn hiện nay như có tiền sử gia đình có người thân mắc ung thư đại trực tràng trước 50 tuổi, nhuộm hóa mô miễn dịch có mất biểu hiện của protein liên quan hội chứng Lynch (Hội chứng ung thư đại trực tràng di truyền). Kết quả xét nghiệm giải trình tự gen thế hệ mới (NGS) phát hiện 01 biến thể gây bệnh trên gen MSH2.

Người bệnh mang biến thể gây bệnh trên gen này được chẩn đoán mắc Hội chứng Lynch, là hội chứng ung thư đại trực tràng di truyền. Người mang gen trên có nguy cơ mắc ung thư đại trực tràng, ung thư nội mạc tử cung, ung thư dạ dày và buồng trứng đến năm 70 tuổi lần lượt là 82%, 60%, 12-13%. Người bệnh được tư vấn di truyền về đặc điểm bệnh và nguy cơ ung thư các cơ quan khác và được khuyến cáo làm xét nghiệm di truyền trên người thân để có kế hoạch tầm soát và can thiệp sớm phù hợp.

V. KẾT LUẬN

Hội chứng Lynch có biểu hiện rõ ràng qua tiền sử ung thư gia đình và được xác định thông qua xét nghiệm gen MMR.

VI. KIẾN NGHỊ

Khuyến nghị cần mở rộng xét nghiệm di truyền cho các thành viên trong gia đình bệnh nhân để phòng ngừa và phát hiện sớm ung thư.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Peltomäki P, Nyström M, Mecklin JP,

Seppälä TT. Lynch Syndrome Genetics and Clinical Implications. Gastroenterology. 2023 Apr. 164 (5):783-799.

2. National Comprehensive Cancer Network. NCCN clinical practice guidelines in oncology (NCCN guidelines): Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal. Endometrial. and Gastric. Version 3.2024 — October 31, 2024; Accessed: February 26, 2025.
3. Bhattacharva P, Leslie SW, McHugh TW. Lynch Syndrome (Hereditary Nonpolyposis Colorectal Cancer) [Updated 2024 Jun 8]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan).
4. Clinicopathological features of Lynch syndrome pedigrees with MSH2 c.351G>A gene variant. Mol Genet Genomic Med. 2025;13(1). Published by Wiley.
5. Jakob D, Orth V, Gödde D, Zirnqibl H, Ambe PC. Family history as a major prerequisite for microsatellite instability screening in colorectal cancer is a poor selection tool. Transl Gastroenterol Hepatol. 2024;9:17.
6. Joost P, Therkildsen C, Dominquez-Valentin M, Jönsson M, Nilbert M. Urinary Tract Cancer in Lynch Syndrome: Increased Risk in Carriers of MSH2 Mutations. Urology. 2015;86(6):1212-1217. doi:10.1016/j.urology.2015.08.018

KẾT QUẢ CẢI THIẾN KHẢ NĂNG GẮNG SỨC CỦA BÀI TẬP PHỤC HỒI CHỨC NĂNG TIM MẠCH TRÊN BỆNH NHÂN NHỒI MÁU CƠ TIM TRONG GIAI ĐOẠN HỒI PHỤC

Lê Trung Sơn¹, Bùi Thị Hoài Thu¹,
Lê Thu Trà¹, Lục Văn Duy¹, Trần Việt Hà¹

TÓM TẮT

Mục tiêu: Đánh giá hiệu quả của chương trình phục hồi chức năng tim mạch (PHCNTM) đối với khả năng gắng sức ở bệnh nhân nhồi máu cơ tim (NMCT) trong giai đoạn hồi phục. **Phương pháp:** Nghiên cứu tiến hành trên 11 bệnh nhân NMCT tại Trung tâm PHCN, Bệnh viện Bạch Mai. Bệnh nhân tham gia chương trình PHCNTM kéo dài 2 tuần và được đánh giá khả năng gắng sức bằng điện tâm đồ gắng sức (ĐTĐGS) trước và sau can thiệp. **Kết quả:** Chương trình PHCNTM giúp cải thiện đáng kể khả năng gắng sức ở bệnh nhân NMCT. MET tối đa tăng từ 5.77 lên 6.75 ($p=0.003$), công suất tối đa tăng từ 86.95 lên 110.45 W ($p=0.003$), và thời gian tập luyện tăng từ 6.22 lên 7.2 phút ($p=0.011$). Huyết áp và nhịp tim sau can thiệp giảm đáng kể ($p<0.05$). Đa số bệnh nhân thừa cân/béo phì (81.8%) và không có suy tim

(81.8%). **Kết luận:** Chương trình PHCN có hiệu quả trong việc cải thiện khả năng gắng sức và chức năng tim mạch, góp phần tối ưu hóa quá trình điều trị.

Từ khóa: PHCN, NMCT, gắng sức, phục hồi chức năng tim mạch, bệnh nhân tim mạch

SUMMARY

RESULTS OF IMPROVING EXERCISE CAPACITY THROUGH CARDIAC REHABILITATION IN MYOCARDIAL INFARCTION PATIENTS DURING RECOVERY PHASE

Objective: To evaluate the effectiveness of a cardiac rehabilitation (CR) program on improving exercise capacity in myocardial infarction (MI) patients during the recovery phase. **Methods:** A prospective interventional study was conducted on 11 MI patients at the Cardiac Rehabilitation Center, Bach Mai Hospital. Participants underwent a 2-week CR program and had their exercise capacity assessed by a stress electrocardiography test (ECG stress test) before and after the intervention. **Results:** The CR program significantly improved exercise capacity: maximum MET increased from 5.77 to 6.75 ($p=0.003$), maximal power increased from 86.95 to 110.45 W ($p=0.003$), and exercise duration increased from 6.22 to 7.2

¹Bệnh viện Bạch Mai

Chịu trách nhiệm chính: Lê Trung Sơn

Email: trungson12992@gmail.com

Ngày nhận bài: 20.6.2025

Ngày phản biện khoa học: 21.7.2025

Ngày duyệt bài: 25.8.2025

minutes ($p=0.011$). Additionally, both blood pressure and maximum heart rate significantly decreased ($p<0.05$). The majority of patients were overweight/obese (81.8%) and without heart failure (81.8%). **Conclusion:** The CR program effectively enhances exercise capacity and cardiovascular function in MI patients during recovery, contributing to improved treatment outcomes.

Keywords: CR, MI, exercise capacity, cardiac rehabilitation, cardiovascular patients

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh tim thiếu máu cục bộ là nguyên nhân gây tử vong hàng đầu theo báo cáo năm 2019 của WHO¹. Thống kê đến năm 2017 tử vong do tim mạch chiếm 31% tử vong chung. Nhồi máu cơ tim (NMCT) cấp là thể bệnh mạch vành cần điều trị cấp cứu kết hợp dự phòng lâu dài để phòng ngừa biến cố thứ phát. Mặc dù can thiệp mạch vành qua da (PCI) trên bệnh nhân NMCT cấp đã giúp giảm tỉ lệ tử vong 30 ngày, tuy nhiên gánh nặng bệnh tật sau đó như tỉ lệ tái nhồi máu, tỉ lệ tái thông, tỉ lệ tử vong chung vẫn còn cao, lên đến 20% trong năm đầu và 12.2% trong 3 năm sau NMCT. Phục hồi chức năng tim mạch (PHCNTM) là một biện pháp điều trị nhằm giúp cải thiện các khoảng trống lâm sàng nêu trên và được khuyến cáo nhóm I mức chứng cứ A cho các bệnh nhân sau NMCT cấp. Theo Hướng dẫn của các Hiệp hội tim mạch trên thế giới, PHCNTM được chỉ định cho hầu hết các bệnh lý tim mạch sau PCI hoặc bắc cầu động mạch vành (CABG), phẫu thuật thay thế van tim và suy tim. PHCNTM được chứng minh là một can thiệp hiệu quả và là một thành phần không thể thiếu trong điều trị dự phòng thứ phát. Ở Việt Nam, PHCNTM vẫn còn là một lĩnh vực rất mới, đã có những bước đi đầu tiên trong quá trình phát triển và hoàn thiện. Tại thành phố Hồ Chí Minh, nhiều bệnh viện lớn đã có đơn vị PHCNTM, tuy nhiên theo hiểu biết của chúng tôi cho đến nay vẫn chưa có nghiên cứu khoa học được công bố về hiệu quả của PHCNTM trên bệnh nhân NMCT cấp^{1,2}.

Theo Tổ chức Y tế Thế giới, PHCN là các hoạt động đòi hỏi để đảm bảo cho bệnh nhân tim mạch đạt được tối đa điều kiện thể chất, tinh thần và xã hội để họ có thể tự cố gắng đạt được một vị trí trong cộng đồng và tiến đến một cuộc sống tích cực³.

Nghiệm pháp gắng sức điện tâm đồ là công cụ tiên lượng và theo dõi chức năng tim mạch cần thiết để đánh giá khả năng gắng sức của bệnh nhân sau một biến cố tim mạch và sự cải thiện chức năng sau quá trình tập luyện.

Hiện nay còn chưa nhiều các nghiên cứu đánh giá chức năng tim mạch của bệnh nhân sau một chương trình tập luyện PHCN tim mạch

tại Việt Nam trong khi đây là yếu tố then chốt quyết định chất lượng cuộc sống của người bệnh sau này.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu

Tiêu chuẩn lựa chọn. Người bệnh NMCT đang tập phục hồi chức năng tại đơn vị phục hồi chức năng tim mạch bệnh viện Bạch Mai

Tiêu chuẩn loại trừ. Người bệnh mắc các bệnh lý cấp tính, người bệnh có chống chỉ định chương trình phục hồi chức năng tim mạch

Người bệnh không tham gia đầy đủ quá trình nghiên cứu

Người bệnh rối loạn nhận thức, ảnh hưởng đến quá trình lượng giá chức năng

2.2. Phương pháp nghiên cứu. Đây là nghiên cứu can thiệp tiến cứu, không có nhóm chứng, thực hiện từ tháng 8 đến tháng 10 năm 2023. Bệnh nhân tham gia chương trình PHCN kéo dài 2 tuần, bao gồm các bài tập aerobic (đi bộ trên máy chạy hoặc đạp xe) dưới sự giám sát, kết hợp giáo dục về thay đổi lối sống, được cá nhân hóa theo tình trạng từng người.

2.3. Thu thập và xử lý số liệu. Dữ liệu được thu thập từ hồ sơ bệnh án. Khả năng gắng sức được đánh giá bằng điện tâm đồ gắng sức (ECG), một phương pháp không xâm lấn ghi lại hoạt động điện của tim trong khi bệnh nhân thực hiện bài tập thể chất trên máy chạy bộ hoặc xe đạp lực kế. Phương pháp này giúp theo dõi phản ứng tim dưới áp lực gắng sức, phát hiện bất thường không xuất hiện khi nghỉ ngơi. Thang điểm Borg được sử dụng để đo mức độ gắng sức cảm nhận. Các chỉ số như thời gian tập luyện, nhịp tim tối đa, huyết áp, MET tối đa và công suất tối đa được ghi nhận trước và sau can thiệp. Dữ liệu được phân tích bằng phép kiểm định Wilcoxon signed-rank test, với mức ý nghĩa thống kê $p<0,05$, sử dụng phần mềm SPSS 20.0.

2.4. Ý đức. Quyết định thông qua Hội đồng đạo đức nghiên cứu số: 4778/QĐ-BM, ngày 18/08/2023

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Có 11 bệnh nhân (72.7% nam, 27.3% nữ) đáp ứng đủ tiêu chuẩn nghiên cứu. Độ tuổi trung bình của nhóm đối tượng nghiên cứu là 59.82, nhỏ nhất là 41 và cao tuổi nhất là 77. Tỷ lệ bệnh nhân nhồi máu cơ tim có thừa cân béo phì là 81.8%, bình thường chiếm 18.2%. Số bệnh nhân nhồi máu cơ tim mắc suy tim chiếm 18.2%. Kết quả cho thấy chương trình PHCN cải thiện đáng kể khả năng gắng sức. Bảng 1 trình bày các chỉ số trước và sau can thiệp:

Bảng 1. Mức độ cải thiện khả năng gắng sức bệnh nhân nhồi máu cơ tim trước và sau can thiệp chương trình phục hồi chức năng tim mạch

Chỉ số	Trước can thiệp (Pretest)	Sau can thiệp (Posttest)	Thay đổi (Δ)	Ý nghĩa thống kê (P)
Thời gian tập luyện (phút)	6.22	7.2	0.98	0.011
Nhịp tim tối đa (beats/min)	135.82	126.18	-9.64	0.021
Huyết áp tâm thu (mm Hg)	139.36	123.55	-15.81	0.004
Huyết áp tâm trương (mm Hg)	82.45	70.64	-11.81	0.009
MET tối đa	5.77	6.75	0.98	0.003
Công suất (W - Watt) tối đa	86.95	110.45	23.5	0.003

Trình bày dưới dạng trung bình, phép kiểm định wilcoxon signed Ranks Test

$P < 0.05$ so sự khác biệt có ý nghĩa thống kê trước và sau can thiệp

$P \geq 0.05$, không có sự khác biệt đáng kể

MET tối đa tăng từ 5,77 lên 6,75 ($p=0,003$), công suất tối đa từ 86,95 W lên 110,45 W ($p=0,003$), và thời gian tập luyện từ 6,22 phút lên 7,2 phút ($p=0,011$). Huyết áp tâm thu giảm từ 139,36 mmHg xuống 123,55 mmHg ($p=0,004$), huyết áp tâm trương từ 82,45 mmHg xuống 70,64 mmHg ($p=0,009$), và nhịp tim tối đa từ 135,82 lần/phút xuống 126,18 lần/phút ($p=0,021$). Các thay đổi đều có ý nghĩa thống kê ($p < 0,05$).

IV. BÀN LUẬN

Nghiên cứu này đánh giá hiệu quả của chương trình PHCN đối với bệnh nhân NMCT trong giai đoạn hồi phục, cho thấy cải thiện đáng kể về khả năng gắng sức, huyết áp và nhịp tim. MET tối đa tăng từ 5,77 lên 6,75, công suất tối đa từ 86,95 W lên 110,45 W, và thời gian tập luyện từ 6,22 phút lên 7,2 phút, với $p < 0,05$, chứng minh bệnh nhân có thể thực hiện hoạt động thể chất hiệu quả hơn. Kết quả này tương đồng với nghiên cứu của Hoàng Thị Diệu Nguyên và cộng sự (2024), khẳng định vai trò của PHCN trong nâng cao chất lượng sống sau NMCT [2].

Huyết áp và nhịp tim giảm đáng kể sau can thiệp, với huyết áp tâm thu từ 139,36 mmHg xuống 123,55 mmHg, huyết áp tâm trương từ 82,45 mmHg xuống 70,64 mmHg, và nhịp tim từ 135,82 lần/phút xuống 126,18 lần/phút ($p < 0,05$). Sự cải thiện này có thể do tăng cường chức năng tim và khả năng điều hòa huyết áp, góp phần giảm nguy cơ tái phát NMCT và cải thiện tiên lượng dài hạn [8].

Tuy nhiên, nghiên cứu có hạn chế: cỡ mẫu nhỏ ($n=11$) làm giảm tính khái quát, thiếu nhóm chứng khiến khó xác định tác động riêng của chương trình, và tỷ lệ suy tim thấp (18,2%) hạn chế khả năng áp dụng cho nhóm này. Tỷ lệ thừa cân/béo phì cao (81,8%) cũng là yếu tố cần xem xét, vì có thể ảnh hưởng đến khả năng gắng sức

[5]. Các nghiên cứu tương lai nên tăng cỡ mẫu, bổ sung nhóm chứng, và tập trung vào bệnh nhân suy tim để đánh giá tác động toàn diện, bao gồm tỷ lệ nhập viện và tử vong.

V. KẾT LUẬN

Nghiên cứu này cho thấy chương trình phục hồi chức năng tim mạch có hiệu quả trong việc cải thiện khả năng gắng sức, kiểm soát huyết áp và nhịp tim ở bệnh nhân nhồi máu cơ tim. Những cải thiện này không chỉ giúp nâng cao chất lượng cuộc sống mà còn góp phần giảm nguy cơ tái phát biến cố tim mạch. Tuy nhiên, do cỡ mẫu nhỏ và không có nhóm chứng, cần có thêm các nghiên cứu quy mô lớn hơn để xác nhận kết quả.

VI. KHUYẾN NGHỊ

Tích hợp nghiên cứu pháp gắng sức vào quy trình đánh giá thường quy để cá nhân hóa chương trình phục hồi chức năng tim mạch.

Thúc đẩy triển khai rộng rãi các chương trình phục hồi chức năng tim mạch, đặc biệt cho bệnh nhân nhồi máu cơ tim.

Kết hợp phục hồi chức năng với chiến lược kiểm soát yếu tố nguy cơ như điều chỉnh chế độ ăn uống, quản lý cân nặng và tập luyện thể chất phù hợp.

Thực hiện các nghiên cứu với cỡ mẫu lớn hơn, có nhóm chứng và theo dõi dài hạn để đánh giá tác động toàn diện của chương trình.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Bùi Mỹ Hạnh et al.** Myocardial Infarction Complications After Surgery in Vietnam: Estimates of Incremental Cost, Readmission Risk, and Length of Hospital Stay. *Front Public Health*. 2021;9:799529. doi:10.3389/fpubh.2021.799529
2. **Hoàng Thị Diệu Nguyên et al.** Đánh giá hiệu quả chương trình phục hồi chức năng tim ngắn hạn sau can thiệp mạch vành qua da điều trị nhồi máu cơ tim cấp. *VMJ*. 2024;537(1B):[trang]. doi:10.51298/vmj.v537i1B.9094
3. **Nguyen Hoa Linh et al.** Characteristics, in-hospital management, and complications of acute myocardial infarction in northern and Central Vietnam. *Int J Cardiol*. 2022;364:133-138. doi:10.1016/j.ijcard.2022.06.044