

thêm các nghiên cứu dài hạn sử dụng phương tiện chẩn đoán hình ảnh chuyên sâu như MRI hoặc siêu âm.

V. KẾT LUẬN

Uống chế phẩm Piascledine® an toàn và hiệu quả rõ rệt trong cải thiện triệu chứng thoái hóa khớp gối nguyên phát cụ thể: Điểm VAS trung bình VAS T_0 $5,5 \pm 1,9$; T_6 $2,0 \pm 1,9$ ($p < 0,05$); điểm WOMAC đau T_0 $12,3 \pm 0,9$; T_6 $2,1 \pm 0,9$ ($p < 0,05$); điểm WOMAC cứng khớp T_0 $4,1 \pm 1,6$; T_6 $1,0 \pm 0,7$ ($p < 0,05$); điểm WOMAC vận động T_0 $30,7 \pm 7,9$; T_6 $12,5 \pm 7,9$ ($p < 0,05$). Tỷ lệ bệnh nhân có kết quả điều trị tốt và đạt ở các khớp nghiên cứu là 28,5% và 69,6%. Về tác dụng phụ, 4,0% bệnh nhân đau đầu; 1,0% đau bụng vùng thượng vị và không có bệnh nhân dùng thuốc do tác dụng không mong muốn. Điểm trung bình mức độ hài lòng của người bệnh $8,8 \pm 1,2$ (điểm); tỷ lệ bệnh nhân rất hài lòng 92,0%; hài lòng 6,0%

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. T. Srikulmontree, "Osteoarthritis," The American College of Rheumatology, Georgia (US State), 2012.
2. Đ. T. D. Hằng, Nghiên cứu thực trạng bệnh thoái hóa khớp gối và hiệu quả nâng cao năng lực chẩn đoán, xử trí của cán bộ y tế xã tại Hải Dương: Trường Đại học Y Hà Nội, 2013.
3. M. Hardenberg, E. M. Speklé, P. Coenen, I. M. Brus, and P. Kuijer, "The economic burden of knee and hip osteoarthritis: absenteeism and costs in the Dutch workforce," BMC Musculoskeletal Disord, vol. 23, p. 364, Apr 18 2022.
4. S. Colen, M. P. van den Bekerom, M. Mulier, and D. Haverkamp, "Hyaluronic acid in the treatment of knee osteoarthritis: a systematic review and meta-analysis with emphasis on the efficacy of different products," BioDrugs, vol. 26, pp. 257-68, Aug 1 2012.
5. P. Głusko and M. Stasiak, "Symptom-modifying effects of oral avocado/soybean unsaponifiables in routine treatment of knee osteoarthritis in Poland. An open, prospective observational study of patients adherent to a 6-month treatment," Reumatologia, vol. 54, pp. 217-226, 2016.
6. E. Maheu, B. Mazières, J. P. Valat, G. Loyau, X. L. Loët, P. Bourgeois, et al., "Symptomatic efficacy of avocado/soybean unsaponifiables in the treatment of osteoarthritis of the knee and hip: a prospective, randomized, double-blind, placebo-controlled, multicenter clinical trial with a six-month treatment period and a two-month followup demonstrating a persistent effect," J Arthritis Rheumatism: Official Journal of the American College of Rheumatology, vol. 41, pp. 81-91, 2018.
7. T. T. Nga, "Nghiên cứu tác dụng của Diacerein trong điều trị thoái hóa khớp gối nguyên phát," Thạc sỹ Y khoa, Nội, Đại học Y Hà Nội, Hà Nội, 2018.
8. L. T. Thanh, "Đánh giá tác dụng của piascledine trong điều trị thoái hóa khớp gối nguyên phát," Thạc sỹ Y học, Nội khoa, Đại học Y Hà Nội, Hà Nội, 2020.

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG VÀ CẬN LÂM SÀNG CỦA NGƯỜI BỆNH WILSON TẠI TRUNG TÂM TIÊU HÓA - GAN MẬT, BỆNH VIỆN BẠCH MAI NĂM 2022 - 2025

Lê Quý Bình¹, Đào Việt Hằng¹,
Nguyễn Trọng Nhân⁴, Nguyễn Công Long^{2,3}

TÓM TẮT

Mục tiêu: Nhận xét đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng của người bệnh Wilson được chẩn đoán tại Trung tâm Tiêu hóa - Gan mật, Bệnh viện Bạch Mai năm 2022- 2025. **Đối tượng và phương pháp:** Bao gồm 30 bệnh nhân Wilson được chẩn đoán và điều trị tại Trung tâm Tiêu hóa - Gan mật. Thiết kế nghiên cứu: cắt ngang. **Kết quả:** Đa số bệnh nhân tuổi từ 18

đến 30 chiếm tỷ lệ 73,3%, thấp nhất 18 tuổi, cao nhất 45 tuổi. Tỷ lệ nam/nữ xấp xỉ 1/1. Triệu chứng tiêu hóa hay gặp, bao gồm vàng da, phù, cổ chướng, chiếm tỷ lệ lần lượt là 73,3%, 46,7% và 53,3%. Các triệu chứng thần kinh và cơ quan khác hiếm gặp. Nồng độ ceruloplasmin giảm ở 30 bệnh nhân (100%), trong đó giảm dưới 5% chiếm 38,7%. Nồng độ đồng trong nước tiểu 24 giờ được tiến hành ở 12 bệnh nhân, có 11 bệnh nhân đồng niệu tăng (36,7%) và 1 bệnh nhân có chỉ số đồng niệu không tăng (3,3%). Billirubin toàn phần tăng và albumin máu giảm trong 23 trường hợp, chiếm 76,7%. Tổn thương vòng Kayser - Fleischer và hình ảnh tổn thương não điển hình chiếm tỷ lệ lần lượt là 30% và 13,3%. **Kết luận:** Bệnh Wilson có biểu hiện lâm sàng đa dạng, tổn thương nhiều cơ quan và có giảm nồng độ ceruloplasmin trong máu. **Từ khóa:** Bệnh Wilson, ceruloplasmin

SUMMARY

CLINICAL AND PARACLINICAL

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Bệnh viện Bạch Mai

³Trường Đại học Y Dược - Đại học quốc gia Hà Nội

⁴Bệnh viện E

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Công Long

Email: nguyenconglongbvb@gmail.com

Ngày nhận bài: 23.7.2025

Ngày phản biện khoa học: 22.8.2025

Ngày duyệt bài: 3.10.2025

CHARACTERISTICS OF WILSON'S DISEASE PATIENTS AT GASTROENTEROLOGY AND HEPATOLOGY CENTER, BACH MAI HOSPITAL, 2022-2025

Objectives: To describe the clinical and paraclinical characteristics of patients with Wilson's disease at the Center for Gastroenterology and Hepatology, Bach Mai Hospital, from 2022 to 2025.

Subjects and Methods: The study included 30 patients with Wilson's disease who were diagnosed and treated at the Gastroenterology and Hepatology Center. The study design was a cross-sectional study.

Results: The majority of patients were between 18 and 30 years old, accounting for 73.3%, with the youngest being 18 and the oldest being 45. The male-to-female ratio was approximately 1:1. Common gastrointestinal symptoms included jaundice, edema, and ascites, with rates of 73.3%, 46.7%, and 53.3%, respectively. Neurological symptoms and other organ involvement were rare. Serum ceruloplasmin levels decreased in all 30 patients (100%), with 38.7% having levels below 5%. The 24-hour urinary copper level was measured in 12 patients, with 11 patients showing elevated levels (36.7%) and 1 patient with a non-elevated level (3.3%). Total bilirubin was elevated and serum albumin was decreased in 23 cases, accounting for 76.7%. Kayser-Fleischer rings and typical brain lesions were present in 30% and 13.3% of patients, respectively. **Conclusion:** Wilson's disease presents with diverse clinical manifestations and multi-organ involvement. Most patients have decreased serum ceruloplasmin levels.

Keywords: Wilson's disease, ceruloplasmin

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh Wilson được biết đến từ những năm cuối thế kỷ 19, mô tả lần đầu tiên bởi bác sỹ thần kinh người Anh, Samuel Alexander Kinnier Wilson, là một bệnh thoái hóa gan – nhân đậu.¹ Đây là một bệnh lý rối loạn chuyển hóa đồng, đột biến gen ATP7B^{5,6}, là một gen lặn nằm trên nhiễm sắc thể thường mã hóa protein vận chuyển đồng trong tế bào gan, có thể phát hiện ở độ tuổi từ 3 đến 55 tuổi.^{2,3}

Biểu hiện bệnh Wilson rất đa dạng, khác nhau phụ thuộc vào giai đoạn bệnh, vị trí ứ đọng và thời gian bệnh. Bệnh có thể biểu hiện ở bất kỳ cơ quan nào: thần kinh, tiêu hóa gan mật, mắt, da liễu, thận, cơ xương khớp... nhưng đặc điểm chính của bệnh Wilson là bệnh gan và xơ gan, rối loạn tâm thần kinh, vòng Kayser - Fleischer (KF) trong màng Descemet của giác mạc. Trong đó, các triệu chứng gan mật thường xuất hiện sớm nhất vì gan dự trữ khoảng 80% lượng đồng trong cơ thể và cơ chế thải trừ đồng chủ yếu qua đường gan mật. Nếu không được điều trị bệnh sẽ tiến triển có thể gây ra một số biểu hiện toàn thân, bao gồm rối loạn chức năng hệ thần kinh trung ương, xơ gan, suy gan và

cuối cùng là tử vong.^{2,3,7} Ở những bệnh nhân xảy ra tình trạng suy gan cấp, tỷ lệ tử vong rất cao 80 -90 % nếu bệnh nhân không được ghép gan.² Với các bệnh nhân được điều trị nội khoa thường có hiệu quả, hạn chế sự tiến triển của bệnh và ghép gan có thể cứu sống những người bị suy gan cấp tính hoặc những người mắc bệnh gan tiến triển không đáp ứng hoặc ngừng điều trị nội khoa.⁸ Tuy nhiên việc chẩn đoán và phát hiện bệnh vẫn còn gặp nhiều thách thức và khó khăn.^{2,9} Do đó, nghiên cứu được tiến hành với mục tiêu nhận xét đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng của người bệnh Wilson được chẩn đoán tại Trung tâm Tiêu hóa - Gan mật, Bệnh viện Bạch Mai năm 2022-2025.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu: Gồm 30 bệnh nhân được chẩn đoán Bệnh Wilson tại Trung tâm Tiêu hóa – Bệnh viện Bạch Mai, từ tháng 01/ 2022 đến tháng 6/2025, thỏa mãn các tiêu chuẩn:

Tiêu chuẩn lựa chọn:

- Bệnh nhân được chẩn đoán bệnh Wilson (Theo tiêu chuẩn Sternlieb năm 1978).
- Hồ sơ bệnh án đầy đủ thông tin
- Đồng ý tham gia nghiên cứu

Tiêu chuẩn loại trừ: - Các bệnh nhân có biểu hiện lâm sàng của viêm gan, suy tế bào gan, xơ gan, nhưng đồng mắc hoặc các bệnh viêm gan do virus, viêm gan tự miễn, bệnh gan ứ mật, do chuyển hóa và di truyền khác.

- Các bệnh nhân có triệu chứng lâm sàng thần kinh nhưng có mắc các bệnh di truyền khác có gây triệu chứng tương tự: Deformans, Hallervorden – Spatz, Dystonia Musculorum...

- Bệnh lý não – gan do rượu, chuyển hóa

- Bệnh nhân có bệnh toàn thân, bệnh tự miễn kèm theo.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

Thiết kế nghiên cứu: Cắt ngang

Cỡ mẫu: 30 bệnh nhân Wilson đủ điều kiện tham gia nghiên cứu. Cách chọn mẫu kết hợp hồi cứu và tiến cứu, trong đó có 20 bệnh nhân được tra cứu lại từ tháng 1/2022 – tháng 10/2024, các triệu chứng lâm sàng và cận lâm sàng được thống kê dựa trên hồ sơ bệnh án.

Biên số thu thập:

Lâm sàng: Thông tin về tuổi, giới, tiền sử gia đình (Có hay không có anh/chị/em trong gia đình mắc bệnh Wilson). Các triệu chứng lâm sàng của bệnh nhân liên quan đến tiêu hóa, thần kinh

Cận lâm sàng: Xét nghiệm Định lượng Ceruloplasmin: Được định lượng tại Khoa Hóa sinh – Bệnh viện Bạch Mai bằng hệ thống máy Cobas 8K1, dựa trên nguyên lý: Huyết thanh

bệnh nhân chứa Ceruloplasmin được cho phản ứng với kháng thể kháng ceruloplasmin, sự kết hợp này tạo phức hợp miễn dịch làm tăng độ đục hoặc tán xạ ánh sáng. Sau đó, máy đo quang phổ hoặc máy miễn dịch chuyên dụng sẽ ghi nhận cường độ ánh sáng truyền qua hoặc tán xạ → nồng độ ceruloplasmin tỷ lệ thuận. Giá trị Cut - off trong nghiên cứu của chúng tôi là dưới 20mg/dL.

Các xét nghiệm khác: Aspartate aminotransferase (AST), Alanine aminotransferase (ALT), Bilirubin toàn phần, Định lượng Albumin máu, Tỷ lệ INR, Định lượng Đồng niệu 24 giờ

Cộng hưởng từ sọ não: các tổn thương trong bệnh Wilson bao gồm: bất thường về cấu trúc ở hạch nền hoặc teo thể vân và đồi thị: tăng mật độ trên hình ảnh T2W, tăng tín hiệu đối xứng chất lưới của liềm đen, và giảm tín hiệu ụ trên.

Soi đáy mắt tìm vòng Kayser-Fleischer (Vòng KF): là những vòng màu nâu vàng do sự lắng đọng dạng hạt, sắc tố, mìn của đồng ở ngoại vi giác mạc.

Các thang điểm/phân độ được đưa ra trong phạm vi bài báo

- Phân độ xơ gan theo thang điểm Child-pugh
 - + Xơ gan Child – pugh A khi tổng điểm từ 5-6 điểm
 - + Xơ gan Child – pugh B khi tổng điểm 7-9 điểm
 - + Xơ gan Child – pugh C khi tổng điểm từ 10-15 điểm.

Bảng 1. Thang điểm Child-pugh

Tiêu chí	1 điểm	2 điểm	3 điểm
Bilirubin toàn phần	<2 mg/dL (<34 μ mol/L)	2-3 mg/dL (34-51 μ mol/L)	>3 mg/dL (>51 μ mol/L)
Albumin huyết thanh	>3,5 g/dL	2,8 – 3,5 g/dL	< 2,8 g/dL
INR (hoặc PT kéo dài)	<1,7 (hoặc <4 giây)	1,71 – 2,20 (hoặc 4 – 6 giây)	>2,20 (hoặc >6 giây)
Cổ trướng	Không	Nhẹ, kiểm soát được bằng thuốc lợi tiểu	Nhiều, khó kiểm soát
Bệnh não gan	Không	Độ I-II (nhẹ, kiểm soát được)	Độ III-IV (nặng, hôn mê gan)

- Phân độ thể lâm sàng theo Ferrerici
 - + Thể H1: Thể tổn thương gan cấp tính: Vàng da cấp tính trên bệnh nhân tiền sử khỏe mạnh, do bệnh giống viêm gan cấp hoặc do tan máu miễn dịch (test Coombs âm tính), hoặc kết hợp cả 2. Tiến triển nhanh có thể dẫn đến suy

gan cấp cần ghép gan.

+ Thể H2: Thể tổn thương gan mạn tính: Có thể có hoặc không có triệu chứng trên lâm sàng, diễn biến có thể nặng lên thành xơ gan mất bù

+ Thể N1: Tổn thương thần kinh đi kèm bệnh gan có triệu chứng

+ Thể N2: Tổn thương thần kinh không đi kèm bệnh gan có triệu chứng. Trong thể này, bệnh gan được xác định không có bằng chứng trên mô bệnh học

- Phân độ giãn tĩnh mạch thực quản trên nội soi thực quản – dạ dày dựa theo hội Nội soi Nhật Bản:

+ Độ I: Mạch máu nhỏ, thẳng, chỉ thấy khi bơm hơi ít.

+ Độ II: Mạch máu ngoằn ngoèo, chiếm < 1/3 lòng thực quản, không xẹp khi bơm hơi.

+ Độ III: Mạch máu to, ngoằn ngoèo, có nhiều đầu đỏ, chiếm > 1/3 lòng thực quản.

2.3. Phân tích và xử lý số liệu. Dữ liệu được mã hóa, xử lý bằng phần mềm SPSS 18.0 và kết quả được trình bày dưới dạng bảng, biểu đồ. Mức ý nghĩa thống kê với $p < 0,05$.

2.4. Đạo đức nghiên cứu. Số liệu nghiên cứu hoàn toàn trung thực. Nghiên cứu được thông qua bởi hội đồng đề cương của trường Đại học Y Hà Nội.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Về đặc điểm chung của nhóm nghiên cứu:

Nghiên cứu thu tuyển được 30 bệnh nhân đủ điều kiện tham gia, trong đó có 16 bệnh nhân nam (53,3%), tỷ lệ nam: nữ xấp xỉ 1:1, bệnh nhân nhỏ tuổi nhất tham gia nghiên cứu là 18 tuổi, lớn nhất là 45 tuổi. Nhóm tuổi chiếm số lượng lớn nhất là nhóm từ 18 đến dưới 30 tuổi (73,3%), ít hơn là nhóm tuổi từ 31 đến dưới 40 tuổi (5%) và nhóm tuổi 41 đến dưới 45 tuổi (10%). Trong số các bệnh nhân, có 4 bệnh nhân có tiền sử trong gia đình có anh/chị/em mắc bệnh Wilson trước đó.

Đặc điểm lâm sàng của bệnh nhân

Wilson: Triệu chứng ghi nhận được ở nhóm bệnh nhân nghiên cứu hay gặp nhất là mệt mỏi (76,7%), các triệu chứng chủ yếu ở cơ quan tiêu hóa, bao gồm vàng da (73,3%), cổ chướng (53,3%), phù 2 chi dưới (46,7%), xuất huyết dưới da, niêm mạc (23,3%), Lách to (13,4%). Các triệu chứng cơ quan thần kinh ít gặp hơn ở nhóm nghiên cứu, bao gồm run rẩy khi nghỉ và rối loạn ngôn ngữ (10%), rối loạn trương lực cơ (6,7%), thất điều, dấu hiệu rặng cựa, liệt nửa người (3,3%).

Bảng 2. Đặc điểm lâm sàng của bệnh nhân Wilson (n=30)

	Đặc điểm	n	%
Triệu chứng tiêu hóa	Mệt mỏi	23	76,7
	Vàng da	22	73,3
	Xuất huyết dưới da, niêm mạc	7	23,3
	Phù	14	46,7
	Cổ chướng	16	53,3
	Lách to	4	13,4
Triệu chứng thần kinh	Run rẩy khi nghỉ	3	10,0
	Rối loạn ngôn ngữ	3	10,0
	Thất điều	1	3,3
	Rối loạn trương lực cơ	2	6,7
	Dấu hiệu răng cưa	1	3,3
	Liệt nửa người	1	3,3

Đặc điểm định lượng ceruloplasmin huyết thanh và đồng niệu 24 giờ: Nồng độ ceruloplasmin giảm ở 30 bệnh nhân (100%), trong đó nhóm giảm mạnh dưới 5 mg/dl chiếm 38,7%. Nồng độ đồng niệu 24 giờ được tiến hành ở 12 bệnh nhân, có 11 bệnh nhân đồng niệu tăng (36,7%) và 1 bệnh nhân có chỉ số đồng niệu không tăng (3,3%).

Bảng 3. Đặc điểm định lượng ceruloplasmin huyết thanh và đồng niệu 24 giờ của bệnh nhân Wilson (n=30)

	Đặc điểm	n	%
Nồng độ ceruloplasmin huyết thanh (đơn vị: mg/dl)	0-5	11	38,7
	5,1-19,9	19	61,3
	≥20	0	0
Đồng niệu 24 giờ (Đơn vị: μmol/24 giờ)	Tăng >100	11	36,7
	Bình thường	1	3,3
	Không thực hiện xét nghiệm	18	60

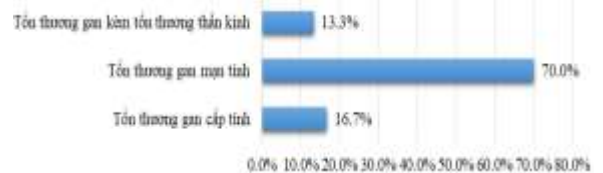
Các thăm dò cận lâm sàng khác ở bệnh nhân Wilson: Mức độ tăng Transaminase được cho thấy: AST trung bình 87,9, tăng ở 22 bệnh nhân, chiếm 73,3%, ALT trung bình 60,7, tăng ở 17 bệnh nhân, chiếm 56,7%. Tất cả bệnh nhân nghiên cứu đều có tổn thương xơ gan, trong đó tỷ lệ cao nhất là nhóm Child – pugh B (46,7%), tiếp đến là Child – pugh C (30%) và nhóm Child – pugh A (23,3%). Hình ảnh trên nội soi cũng gặp các biến chứng xơ gan, bao gồm giãn tĩnh mạch thực quản (Độ II (20%), độ III (6,7%)) và giãn tĩnh mạch phình vị (Độ II (3,3%) và độ III (3,3%)). Trong khi đó, tổn thương vòng KF và hình ảnh tổn thương não điển hình chiếm tỷ lệ ít hơn lần lượt là 30% và 13,3%.

Bảng 4. Đặc điểm xét nghiệm cận lâm sàng của bệnh nhân Wilson (n=30)

	Đặc điểm	n	%
AST	Tăng (>37 UI/L)	22	73,3
	Bình thường	8	26,7

ALT	Tăng (>41 UI/L)	17	56,7
	Bình thường	13	43,3
Bilirubin toàn phần	Tăng (>17 mcmlol/L)	23	76,7
	Bình thường	7	23,3
Albumin	Giảm (<35g/L)	23	76,7
	Bình thường	7	23,3
INR	Tăng (>1,2)	6	20,0
	Bình thường	24	80,0
Xơ gan	Không	0	0
	Child - pugh A	7	23,3
	Child - pugh B	14	46,7
	Child - pugh C	9	30
Cộng hưởng từ có tổn thương điển hình	Có	4	13,3
	Không	26	86,7
Soi đáy mắt có vòng KF	Có	10	30
	Không	20	70
Giãn tĩnh mạch thực quản trên nội soi	Không	21	70
	Độ I	1	3,3
	Độ II	6	20
	Độ III	2	6,7
Giãn tĩnh mạch phình vị trên nội soi	Không	25	83,3
	Độ I	3	10
	Độ II	1	3,3
	Độ III	1	3,3

Các thể lâm sàng theo Ferenci: Dựa theo các kết quả lâm sàng và cận lâm sàng ghi nhận được, thể tổn thương gan mạn tính là thể hay gặp nhất (70%), gặp ít hơn là các trường hợp tổn thương gan cấp tính (16,7%) và tổn thương gan có đi kèm tổn thương thần kinh (13,3%).



Biểu đồ 1. Các thể lâm sàng theo Ferenci

IV. BÀN LUẬN

Tuổi và giới. Theo kết quả bảng 1, độ tuổi nhỏ nhất là 18 tuổi, lớn nhất là 45 tuổi, từ 18 đến dưới 30 tuổi là độ tuổi được chẩn đoán nhiều nhất, có 22 bệnh nhân, chiếm 73,3%. Các độ tuổi còn lại phân bố từ 30-50 tuổi, không phát hiện bệnh nhân độ tuổi >50 tuổi. Điều này khá tương quan với nghiên cứu của Lê Hữu Phước với 66 bệnh nhân Wilson tại Bệnh viện Chợ Rẫy năm 2021, độ tuổi trung bình được chẩn đoán 22,3 tuổi, tuy nhiên trong nghiên cứu chỉ ra độ tuổi nhỏ nhất được chẩn đoán là 10 tuổi.⁶ Trong nghiên cứu này, tỷ lệ bệnh nhân nam chiếm 53,3%, có sự chênh lệch không đáng kể so với bệnh nhân nữ, có sự khác biệt với nghiên cứu của Lê Hữu Phước khi tỷ lệ nam mắc

bệnh gấp 1,7 lần nữ.⁶ Trong số bệnh nhân được tham gia nghiên cứu, có 4 bệnh nhân có gia đình anh/em mắc Wilson (13,3%), 26 bệnh nhân gia đình không có ai mắc Wilson.

Đặc điểm lâm sàng. Đặc điểm bệnh Wilson là do rối loạn chuyển hóa đồng, nên triệu chứng lâm sàng của bệnh nhân đa dạng, biểu hiện tại nhiều cơ quan. Trong nhóm bệnh nhân nghiên cứu, nhóm triệu chứng lâm sàng gặp nhiều nhất ở cơ quan Tiêu hóa – gan mật, với triệu chứng nổi trội lên là vàng da (73,3%), cổ chướng (53,3%), phù 2 chi dưới (46,7%), xuất huyết dưới da, niêm mạc (23,3%). Trong khi đó, triệu chứng cơ quan thần kinh ít gặp hơn ở nhóm nghiên cứu, bao gồm run khi nghỉ và rối loạn ngôn ngữ (10%), rối loạn trương lực cơ (6,7%). Điều này gây ra sự khác biệt với nghiên cứu của Lê Hữu Phước (2021) khi tổn thương thần kinh được gặp nhiều hơn như run rẩy khi nghỉ (31,4%), rối loạn ngôn ngữ (27,1%). Trong nghiên cứu của Quách Nguyễn Thu Thủy với 34 bệnh nhân tại Bệnh viện Nhi Trung ương, phát hiện, các triệu chứng thần kinh xuất hiện với tỷ lệ cao hơn, Rối loạn tư thế (72%), thất ngôn (67%), run rẩy (45%), nuốt khó (45%), chảy nhiều nước dãi (23%), cơn kiểu động kinh (3%)^{6,10}. Sự khác biệt này do nguồn bệnh nhân cho các nghiên cứu trên bao gồm các bệnh nhân đang điều trị ở đa chuyên khoa khác nhau (thần kinh, tiêu hóa), trong khi nghiên cứu của chúng tôi tập trung vào các bệnh nhân điều trị tại Trung tâm Tiêu hóa – Gan mật, Bệnh viện Bạch Mai.

Đặc điểm cận lâm sàng. Nồng độ ceruloplasmin được ghi nhận giảm ở 30/30 trường hợp (100%), trong đó có 11 bệnh nhân, nồng độ ceruloplasmin giảm mạnh (<5mg/dl: 38,7%), còn lại nồng độ ceruloplasmin từ 5,1 mg/dl đến 19,9 mg/dl (61,3%) (bảng 3). Điều này khá tương đồng với nghiên cứu của Quách Nguyễn Thu Thủy (2006), Lê Hồng Phước (2021), và cũng tương đồng với các nghiên cứu trên thế giới. Do lý do khách quan, có 12 bệnh nhân được làm đồng niệu 24 giờ, trong đó có 11 bệnh nhân có đồng niệu 24 giờ tăng (36,7% trên tổng số 30%). Các cận lâm sàng đánh giá mức độ tổn thương chức năng cho thấy, AST tăng ở 22 bệnh nhân, chiếm 73,3%, ALT tăng ở 17 bệnh nhân, chiếm 56,7%. Trong nghiên cứu của Quách Nguyễn Thu Thủy, tỷ lệ tăng mức men AST và ALT lần lượt là 85,7% và 69,4%, và kết quả này cũng khá tương đồng với các kết quả trên thế giới. Bệnh nhân trong nghiên cứu khi chẩn đoán đã có tổn thương gan xơ, trong đó nhóm Child – pugh B chiếm số lượng lớn nhất (46,7%). Các tổn thương giãn tĩnh mạch trên nội

soi (bao gồm tĩnh mạch thực quản và tĩnh mạch dạ dày) cũng được gặp với tần suất ít hơn (30% và 16,6%). Tỷ lệ này cho thấy, đa phần bệnh nhân được chẩn đoán trong nghiên cứu đã ở giai đoạn muộn của bệnh.

Bảng 3 cho thấy, tổn thương vòng KF và hình ảnh tổn thương não điển hình, trong bệnh Wilson chiếm tỷ lệ ít hơn lần lượt là 30% và 13,3%, điều này khá tương đồng với đặc điểm lâm sàng mà chúng tôi ghi nhận được, tuy nhiên lại có sự khác biệt nhất định với các nghiên cứu khác. Với nghiên cứu của Quách Nguyễn Thu Thủy tại Bệnh viện Nhi Trung ương, phát hiện tổn thương sọ não ở 92,5% số bệnh nhân nghiên cứu, Vòng Kayser-Fleischer ở 27 bệnh nhân (79,4%), trong số đó 7 bệnh nhân không có vòng KF đều là bệnh nhân có tổn thương gan mạn tính. Với nghiên cứu của Lê Hữu Phước cũng cho kết quả tương tự, có 67,1% bệnh nhân có tổn thương thần kinh trên phim chụp MRI sọ não, 77,1% bệnh nhân có vòng KF. Sự khác biệt nói trên có thể do đặc điểm nhóm bệnh nhân nghiên cứu của chúng tôi tập trung vào nhóm có triệu chứng nổi trội liên quan đến Tiêu hóa – gan mật.

Trong nghiên cứu của chúng tôi với phân loại thể lâm sàng theo Ferrenci, thể gan chiếm tỷ lệ cao hơn, trong đó thể gan mạn tính chiếm tỷ lệ cao nhất (70%), sau đó là thể gan cấp tính (16,7%) và thể gan thần kinh (13,3%). So sánh với nghiên cứu của Hoàng Thị Vân Anh năm 2019 với 64 bệnh nhân ở Bệnh viện Nhi Trung ương, thể bệnh hay gặp nhất là thể gan mạn tính (60,9%), nhóm thể gan cấp tính cũng gặp với tỷ lệ 18,8%, và sau đó là thể gan – thần kinh cũng được gặp với tỷ lệ 23%, còn lại là thể thần kinh đơn thuần. Trong nghiên cứu này cũng chỉ ra rằng, các thể tổn thương gan mạn và thể gan – thần kinh có tỷ lệ đáp ứng điều trị là 100%, thể tổn thương thần kinh đơn thuần và thể gan cấp có tỷ lệ đáp ứng thấp hơn (83% và 69,2%). Điều này cho thấy nghiên cứu của chúng tôi khá tương đồng với các nghiên cứu khác khi thể bệnh Wilson có tổn thương gan chiếm tỷ lệ cao nhất.

V. KẾT LUẬN

Bệnh Wilson là bệnh lý biểu hiện ở đa cơ quan, do rối loạn chuyển hóa đồng, trong đó nổi bật lên là tình trạng giảm nồng độ ceruloplasmin máu dưới 20mg/dl (100%). Nghiên cứu của chúng tôi ghi nhận được, tất cả bệnh nhân vào thời điểm chẩn đoán bệnh đều đã có tình trạng xơ gan, nhóm Child – pugh B chiếm tỷ lệ lớn nhất (46,7%), các triệu chứng thần kinh đi kèm với tổn thương gan gặp với tỷ lệ ít hơn.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Wilson SK.** Progressive lenticular degeneration. *British Medical Journal.* 1912;2(2710):1645.
2. **Schilsky ML, Roberts EA, Bronstein JM, et al.** A multidisciplinary approach to the diagnosis and management of Wilson disease: 2022 practice guidance on Wilson disease from the American Association for the Study of Liver Diseases. *Hepatology.* n/a(n/a). doi:10.1002/hep.32801
3. **Liver EA for the S of the EASL Clinical Practice Guidelines: Wilson's disease.** *Journal of Hepatology.* 2012;56(3):671-685. doi:10.1016/j.jhep.2011.11.007
4. **Sandahl TD, Laursen TL, Munk DE, Vilstrup H, Weiss KH, Ott P.** The Prevalence of Wilson's Disease: An Update. *Hepatology.* 2020;71(2):722-732. doi:10.1002/hep.30911
5. **Frydman M.** Genetic aspects of Wilson's disease. *J Gastroenterol Hepatol.* 1990;5(4):483-490. doi:10.1111/j.1440-1746.1990.tb01427.x
6. **Phước LH, Vũ HA, Hoàng BH.** Nghiên cứu đột biến gen ATP7B trên bệnh nhân Wilson người lớn. *YDLS.* 2021;16(5). doi:10.52389/ydls.v16i5.803
7. **Merle U, Schaefer M, Ferenci P, Stremmel W.** Clinical presentation, diagnosis and long-term outcome of Wilson's disease: a cohort study. *Gut.* 2007; 56(1): 115-120. doi:10.1136/gut.2005. 087262
8. **Wungjiranirun M, Sharzei K.** Wilson's Disease. *Semin Neurol.* 2023;43(4):626-633. doi:10.1055/s-0043-1771465
9. **Ungureanu IM, Iesanu MI, Boboc C, et al.** Addressing the Challenges in the Diagnosis and Management of Pediatric Wilson's Disease—Case Report and Literature Review. *Medicina (Kaunas).* 2023;59(4):786. doi:10.3390/medicina59040786
10. **Quách Nguyễn Thu Thủy.** Đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng của bệnh WILSON ở trẻ em Tại Bệnh viện Nhi Trung Ương; 2006.

TÌNH TRẠNG DINH DƯỠNG VÀ MỘT SỐ YẾU TỐ LIÊN QUAN CỦA TRẺ TỪ 0 ĐẾN 5 TUỔI ĐIỀU TRỊ NỘI TRÚ TẠI BỆNH VIỆN NHI TRUNG ƯƠNG

Nguyễn Minh Ngọc¹, Lê Thị Hương^{1,2}, Phạm Minh Thúy³,
Luu Thị Mỹ Thực⁴, Dương Thị Phụng⁵, Phan Chí Thành⁶

TÓM TẮT

Mục tiêu nghiên cứu: Mô tả tình trạng dinh dưỡng và một số yếu tố liên quan của trẻ từ 0 đến 5 tuổi điều trị nội trú tại Khoa Dinh dưỡng, Bệnh viện Nhi Trung Ương. **Phương pháp:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 177 cặp mẹ con từ 12/2023 đến tháng 6/2024 tại Bệnh viện Nhi Trung Ương. **Kết quả:** Tỷ lệ trẻ suy dinh dưỡng (SDD) chung là 28.2%, bao gồm trẻ SDD thể gầy còm chiếm tỷ lệ thấp nhất là 9.6%, sau đó là tỷ lệ SDD nhẹ cân là 18.1 % và cao nhất là tỷ lệ SDD thấp còi là 21.5%. Tỷ lệ trẻ SDD theo SGNA (Subjective Global Assessment of Nutritional Status) là 33.3%, trong đó nhóm trẻ từ 6 – 23 tháng có tỷ lệ SDD cao nhất. Có mối liên quan giữa tình trạng suy dinh dưỡng của trẻ với các yếu tố: cân nặng khi sinh thấp dưới 2500g (OR= 2.878, 95%CI: 1.070 – 7.745, p=0.036), trình độ học vấn của bà mẹ (OR= 7.083, 95%CI: 2.020 – 24.844, p=0.003) và xu hướng tăng cân của mẹ (p=0.016). Trẻ SDD có nồng độ albumin huyết thanh trung bình là 39.75±4.97 g/L (p=0.041), thấp hơn so với trẻ không SDD và có số ngày nằm viện trung bình kéo dài hơn là 8.24±10.48 ngày, mặc

dù sự khác biệt không có ý nghĩa thống kê (YNTK) (p>0.05). **Từ khóa:** suy dinh dưỡng, trẻ em, yếu tố liên quan.

SUMMARY

NUTRITIONAL STATUS AND ASSOCIATED FACTORS AMONG HOSPITALIZED CHILDREN FROM 0 TO 5 YEARS OLD AT THE VIET NAM NATIONAL CHILDREN'S HOSPITAL

Research objective: Describe the nutritional status and identify associated factors among hospitalized children aged 0 to 5 years at the Department of Nutrition, Vietnam National Children's Hospital. **Method:** Cross-sectional descriptive study on 177 mother-child dyads from December 2023 to June 2024 at Vietnam National Children's Hospital. **Results:** The overall undernutrition rate was 28.2%, comprising stunting (21.5%), underweight (18.1%), and wasting (9.6%). According to the Subjective Global Assessment of Nutritional Status (SGNA), the malnutrition rate was 33.3%, with the highest prevalence in the 6 – 23 month age group. Significant associated factors for undernutrition included low birth weight (<2500g) (OR= 2.878, 95%CI: 1.070 – 7.745, p=0.036), mothers' low maternal education level (OR= 7.083, 95%CI: 2.020 – 24.844, p=0.003), and inadequate maternal weight gain (p for trend=0.016). Malnourished children had a significantly lower mean serum albumin level (39.75±4.97 g/L, p=0.041) compared to non-malnourished children, and a longer mean length of hospital stay (8.24±10.48 days), though the latter was not statistically significant (p>0.05). **Keywords:** undernutrition, children, associated factors.

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Bệnh viện K

³Bệnh viện Đa khoa Xanh Pôn

⁴Bệnh viện Nhi Trung ương

⁵Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

⁶Bệnh viện Sản Trung ương

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Minh Ngọc

Email: drminhngoc1412@gmail.com

Ngày nhận bài: 18.7.2025

Ngày phản biện khoa học: 19.8.2025

Ngày duyệt bài: 2.10.2025