

sơ tác dụng không mong muốn khá an toàn và thường ở mức độ nhẹ và dung nạp được.

V. KẾT LUẬN

Hóa xạ trị đồng thời triệt căn với phác đồ CAPOX ung thư thực quản không phẫu thuật tại Bệnh viện K đạt tỉ lệ đáp ứng khá cao. Hiệu quả điều trị rõ rệt hơn ở giai đoạn sớm và khi duy trì đủ liều hóa chất, không gián đoạn xạ trị. Hồ sơ an toàn nhìn chung chấp nhận được, đa số tác dụng không mong muốn ở mức độ nhẹ-trung bình, trong khi biến chứng nặng hiếm gặp. Những kết quả này cho thấy CAPOX là một lựa chọn khả thi, hiệu quả và thuận lợi, góp phần mở rộng thêm bằng chứng cho việc ứng dụng phác đồ này thay thế các phác đồ kinh điển như CF hoặc FOLFOX trong thực hành lâm sàng.

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 Cancer J Clin*, (2024) 74 (3), pp. 229-263.
2. Bộ Y tế. "Hướng dẫn chẩn đoán và điều trị ung thư thực quản. Ban hành kèm theo Quyết định số 1514/QĐ-BYT ngày 01 tháng 04 năm 2020 của Bộ trưởng Bộ Y tế" (2020), Tr. 265-280.
3. Eisenhauer EA, Therasse P, Bogaerts J, et al. "New response evaluation criteria in solid tumours: revised RECIST guideline (version 1.1)", *Eur J Cancer*, (2009), 45 (2), pp. 228-47.
4. Freites-Martinez A, Santana N, Arias-Santiago S, et al. (2021), "Using the Common Terminology Criteria for Adverse Events (CTCAE - Version 5.0) to Evaluate the Severity of Adverse Events of Anticancer Therapies", *Actas Dermosifiliogr (Engl Ed)*, 112 (1), pp. 90-92.
5. Nguyễn Quang Hưng, Nguyễn Tuyết Mai và cộng sự. "So sánh kết quả lâu dài giữa hóa xạ trị đồng thời phác đồ FOLFOX so với phác đồ CF trong điều trị ung thư thực quản giai đoạn không mổ được tại Bệnh viện K và Bệnh viện ung bướu tỉnh Thanh Hóa", *Tạp chí y học Việt Nam*, (2022) 517, tr. 84-88.
6. Jia R, Shan T, Zheng A, et al. "Capecitabine or Capecitabine Plus Oxaliplatin Versus Fluorouracil Plus Cisplatin in Definitive Concurrent Chemoradiotherapy for Locally Advanced Esophageal Squamous Cell Carcinoma (CRTCOESC): A Multicenter, Randomized, Open-Label, Phase 3 Trial", *J Clin Oncol*, (2024), 42 (20), pp. 2436-2445.
7. Conroy T, Galais MP, Raoul JL, et al. (2014), "Definitive chemoradiotherapy with FOLFOX versus fluorouracil and cisplatin in patients with oesophageal cancer (PRODIGE5/ACCORD17): final results of a randomised, phase 2/3 trial", *Lancet Oncol*, 15 (3), pp. 305-14.
8. Phan Hữu Kiêm. "Nhận xét đáp ứng bước đầu của phác đồ FOLFOX6 kết hợp đồng thời xạ trị ung thư thực quản tại Bệnh viện K", *Luận văn Thạc sĩ Y học, Đại học Y Hà Nội*, (2021).
9. Xu H, Lin M, Hu Y, et al. "Lymphopenia During Definitive Chemoradiotherapy in Esophageal Squamous Cell Carcinoma: Association with Dosimetric Parameters and Patient Outcomes", *The Oncologist*, (2020), 26 (3), pp. e425-e434.

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG, ĐIỆN NÃO ĐỒ VÀ KIỂU GEN CỦA BỆNH ĐỘNG KINH Ở TRẺ DƯỚI 6 TUỔI TẠI BỆNH VIỆN NHI ĐỒNG 2

Nguyễn Phạm Hoàng Long¹, Trần Thị Kim Vân²,
Nguyễn Thụy Minh Thu³, Nguyễn Lê Trung Hiếu³

TÓM TẮT

Giới thiệu: Động kinh ở trẻ dưới 6 tuổi có nhiều hội chứng điện-lâm sàng đặc trưng và liên quan mật thiết đến các đột biến gen. Tại Việt Nam, việc phân tích gen trong chẩn đoán động kinh đang ngày càng phổ biến. **Mục tiêu:** Mô tả đặc điểm lâm sàng, điện não đồ và kiểu gen ở trẻ dưới 6 tuổi mắc động kinh điều trị tại Bệnh viện Nhi đồng 2. **Phương pháp:** Nghiên cứu hồi cứu mô tả loạt ca trên 130 bệnh nhi từ

01/2021–10/2023. Tất cả đều được xét nghiệm di truyền bằng giải trình tự gen thế hệ mới trên bộ 220 hoặc 4503 gen. **Kết quả:** Phát hiện 53/130 (40,8%) trẻ có động kinh do đột biến gen, chủ yếu là SCN1A (32,1%) và PRRT2 (11,3%). Kiểu cơn động kinh phổ biến là co cứng-co giật toàn thể. Đa số trẻ khởi phát bệnh trong năm đầu đời (84,3%) và có biểu hiện phát triển bất thường. Hoạt động điện não bất thường ghi nhận ở 78,7%. Một số biến thể chưa từng được báo cáo trên cơ sở dữ liệu Clinvar. **Kết luận:** Giải trình tự gen thế hệ mới cho hiệu quả chẩn đoán di truyền cao trong nhóm trẻ động kinh dưới 6 tuổi. Phát hiện gen gây bệnh góp phần định hướng chẩn đoán hội chứng, điều trị và tiên lượng.

Từ khóa: động kinh trẻ em, gen SCN1A, PRRT2, giải trình tự gen, hội chứng động kinh, điện não đồ.

SUMMARY

CLINICAL, ELECTROENCEPHALOGRAPHIC, AND GENETIC CHARACTERISTICS OF

¹Bệnh viện Thống Nhất

²Viện Di truyền Y học

³Đại học Y Dược TP. Hồ Chí Minh

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Lê Trung Hiếu

Email: nguyennletrunghieus@ump.edu.vn

Ngày nhận bài: 12.9.2025

Ngày phản biện khoa học: 20.10.2025

Ngày duyệt bài: 17.11.2025

EPILEPSY IN CHILDREN UNDER 6 YEARS OF AGE AT CHILDREN'S HOSPITAL 2

Background: Epilepsy in children under six years of age encompasses various electroclinical syndromes and is closely associated with genetic mutations. In Vietnam, genetic analysis is increasingly applied in epilepsy diagnosis. **Objective:** To describe the clinical characteristics, electroencephalographic (EEG) findings, and genotypes of children under six years old diagnosed with epilepsy at Children's Hospital 2. **Methods:** A retrospective case series study was conducted on 130 pediatric patients from January 2021 to October 2023. All patients underwent next-generation sequencing (NGS) targeting either 220 or 4503 epilepsy-related genes. **Results:** Among the 130 children, 53 (40.8%) were identified with epilepsy of genetic origin, most commonly involving SCN1A (32.1%) and PRRT2 (11.3%) mutations. The most frequent seizure type was generalized tonic-clonic seizures. The majority had disease onset within the first year of life (84.3%) and exhibited developmental abnormalities. Abnormal EEG findings were observed in 78.7% of cases. Several variants had not been previously reported in the ClinVar database. **Conclusion:** Next-generation sequencing demonstrates a high diagnostic yield for genetic epilepsy in children under six. Identification of causative genetic variants aids in syndrome classification, treatment strategies, and prognostication. **Keywords:** pediatric epilepsy, SCN1A gene, PRRT2 gene, next-generation sequencing, epilepsy syndrome, electroencephalography

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Động kinh ở trẻ em dưới 6 tuổi bao gồm động kinh ở trẻ sơ sinh và nhũ nhi cũng như hầu hết các hội chứng động kinh ở trẻ nhỏ mà không có các hội chứng động kinh tuổi thiếu niên. Năm 2022, Liên đoàn chống động kinh quốc tế (International League Against Epilepsy – ILAE) đã giới thiệu bảng phân loại động kinh theo hội chứng, làm rõ hơn khả năng chẩn đoán các hội chứng động kinh, đặc biệt ở trẻ dưới 6 tuổi. [1,2] Các hội chứng động kinh trong độ tuổi này có những đặc điểm điện não đồ đặc trưng cần thiết cho chẩn đoán được biết đến như là các hội chứng điện-lâm sàng. Động kinh xảy ra trong giai đoạn này có vai trò đặc biệt quan trọng của căn nguyên di truyền với nhiều gen nổi trội thường mang biến thể được tìm thấy như gen SCN1A trong hội chứng Dravet, gen KCNT1 trong động kinh nhũ nhi với cơn cục bộ di chuyển, gen KCNQ2 trong động kinh khởi phát sơ sinh tự giới hạn.[3] Các nhà di truyền học và động kinh lâm sàng vẫn tiếp tục phối hợp làm rõ mối tương quan giữa kiểu hình và kiểu gen trong các hội chứng động kinh ở trẻ em, trong đó nhiều nhất là trẻ < 6 tuổi. Tại Việt Nam, từ năm 2015 đến năm 2020, xét nghiệm gen liên quan động kinh bắt đầu được thực hiện tại khoa Thần kinh Bệnh

viện Nhi Đồng 2 và các cơ sở y tế chuyên sâu chủ yếu là trong các nghiên cứu. [4]

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Thiết kế nghiên cứu: hồi cứu mô tả hàng loạt trường hợp.

2.2. Đối tượng nghiên cứu. Bệnh nhi dưới 6 tuổi đã được chẩn đoán động kinh tại khoa Thần kinh, bệnh viện Nhi đồng 2 nằm viện từ 01/01/2021 đến 31/10/2023.

Chọn mẫu thuận tiện, không xác định trước cỡ mẫu, lấy mẫu liên tục hàng loạt ca thỏa điều kiện.

Tiêu chuẩn chọn mẫu:

- Tuổi của bệnh nhi tại thời điểm nhập viện nhỏ hơn 6 tuổi.
- Được chẩn đoán động kinh.
- Đã được thực hiện xét nghiệm di truyền khảo sát các gen mục tiêu liên quan đến động kinh bằng kỹ thuật giải trình tự gen thế hệ mới.
- Có hồ sơ bệnh án có đủ thông tin cần thiết cho nghiên cứu.

Tiêu chuẩn loại trừ: Bệnh nhi không tìm được hồ sơ trong kho lưu trữ hồ sơ của bệnh viện.

Các hội chứng động kinh được phân loại dựa theo tiêu chuẩn của ILAE 2017.

Điện não đồ do các bác sĩ khoa thần kinh bệnh viện Nhi đồng 2 có chứng chỉ về điện não đồ phân tích.

2.3. Xét nghiệm di truyền: Diagsure và G4500 là hai gói xét nghiệm của Công ty Gene Solutions. Diagsure phân tích 220 gen liên quan động kinh, còn G4500 khảo sát 4503 gen gây bệnh. Cả hai đều phát hiện các đột biến điểm ở vùng mã hóa và vùng không mã hóa kế cận ($\pm 10\text{bp}$), vi mất đoạn/vi lặp đoạn, và một số đột biến vùng không mã hóa.

Trình tự tra cứu của gen là bản sao của bộ gen đã được lắp ráp một cách chọn lọc từ ngân hàng gen và được gọi theo danh pháp của Chú thích thống nhất Trung tâm thông tin công nghệ quốc gia Hoa Kỳ và Viện sinh tin học Châu Âu.[5]

Phân lớp biến thể thể hiện khả năng gây bệnh của biến thể phân loại theo hướng dẫn của Hiệp hội Di truyền và Hệ gen Y khoa Hoa Kỳ (The American College of Medical Genetics and Genomics – ACMG) năm 2015 sử dụng công cụ Varsome (<https://varsome.com/>) thời gian thực hiện phân lớp lại biến thể là từ 4/2024 đến 9/2024. Phân loại biến thể bao gồm:

- Lành tính: chắc chắn không gây bệnh
- Có thể lành tính: gần như không gây bệnh (~90%)
- Chưa rõ chức năng: chưa xác định được vai trò bệnh học
- Có thể gây bệnh: gần như gây bệnh (~90%)

- Gây bệnh: chắc chắn gây bệnh

Báo cáo Clinvar là biến số mô tả phân lớp của biến thể trên cơ sở dữ liệu Clinvar (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>) tra cứu lần cuối từ 1/9/2024 đến 15/9/2024.

Động kinh do di truyền được xác định khi: (1) Biến thể thuộc nhóm “gây bệnh” hoặc “có thể gây bệnh”; (2) Dạng di truyền phù hợp: trội (đồng hợp, dị hợp, bán hợp tử), lặn (đồng hợp, dị hợp kép, bán hợp tử); (3) Kiểu hình phù hợp lâm sàng; (4) Với gen PCDH19, chỉ gây bệnh khi ở dạng dị hợp tử. Trường hợp không thỏa các tiêu chí trên được phân loại là động kinh chưa tìm được biến thể di truyền gây bệnh.

2.4. Phương pháp thu thập số liệu. Dữ liệu nghiên cứu được thu thập từ toàn bộ hồ sơ bệnh án của từng bệnh nhi (nếu có nhiều hồ sơ) và ghi nhận vào bảng thu thập số liệu.

Các biến số về lâm sàng, điện não và di truyền được ghi nhận từ hồ sơ.

Nhập số liệu: bằng phần mềm Microsoft Excel for Office 365.

Xử lý số liệu: bằng phần mềm Stata v14.2.

Thông kê mô tả: Biến số định tính được trình bày theo tần số và tỉ lệ phần trăm.

2.5. Đạo đức trong nghiên cứu. Nghiên cứu được sự thông qua của Hội đồng y đức Bệnh viện Nhi đồng 2 quyết định số 246/GCN-BVNDD2 và Hội đồng đạo đức trong nghiên cứu y sinh học Đại học Y Dược thành phố Hồ Chí Minh quyết định số 1019/HĐĐĐ-ĐHYD.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Từ tháng 1/2021 đến 10/2023, nghiên cứu thu nhận 130 trẻ có hồ sơ bệnh án đạt tiêu chuẩn, gồm 53 trẻ mắc động kinh do căn nguyên di truyền và 77 trẻ chưa xác định được biến thể di truyền gây bệnh. Trong nhóm có căn nguyên di truyền, 18 trẻ là nam (33,9%), tuổi trung bình $16,6 \pm 18,0$ tháng, và 27 trẻ phát triển bình thường (59,9%). Có 40 trẻ có một kiểu cơn, 13 trẻ có nhiều kiểu cơn, trong đó cơn co cứng-co giật toàn thể là thường gặp nhất. Động kinh toàn thể và động kinh cục bộ đều chiếm 43,4%, còn động kinh không xác định chiếm 5,7%.

3.1. Phân loại hội chứng động kinh

Bảng 1. Phân loại hội chứng động kinh ở trẻ động kinh do di truyền

Hội chứng động kinh	Tần số (n=53)
Động kinh do di truyền liên quan sốt co giật (thêm vào)	3
Hội chứng Dravet	5
Bệnh não động kinh và phát triển nhũ nhi sớm	4

Động kinh sơ sinh-nhũ nhi tự giới hạn có tính gia đình	1
Động kinh nhũ nhi tự giới hạn (có tính gia đình)	1
Bệnh não động kinh và phát triển liên quan KCNQ2	2
Bệnh não động kinh và phát triển liên quan CDKL5	1
Hội chứng động kinh cơn co thắt nhũ nhi	3
Động kinh cơn chùm liên quan PCDH19	2
Động kinh cơn giật cơ-mắt trương lực	1
Bệnh não động kinh và phát triển với hoạt động gai-sóng trong giấc ngủ	1
Không phân loại được	29

3.2. Điện não đồ: Chúng tôi thu thập được điện não ngoài cơn của 47 trẻ động kinh do di truyền.

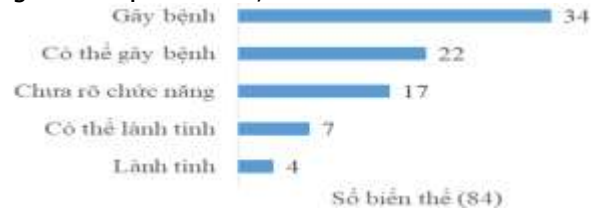
Bảng 2. Đặc điểm điện não đồ ở trẻ động kinh do di truyền

	Đặc điểm	Tần số (n=47)
Hoạt động nền	Chậm	9
	Xáo trộn	4
	Loạn nhịp cao điện thế	1
	Bình thường	33
Phóng điện dạng động kinh	Phân bố cục bộ	9
	Phân bố cục bộ đa ổ	12
	Phân bố toàn thể	7
	Bình thường	18

3.3. Kết quả xét nghiệm di truyền. Tất cả trẻ đều được xét nghiệm di truyền bằng phương pháp giải trình tự gen thế hệ mới. Trong đó, 89 trẻ xét nghiệm bộ 220 gen động kinh, 41 trẻ xét nghiệm bộ 4503 gen gây bệnh.

Có 47 trẻ không phát hiện biến thể. Trong 83 trẻ còn lại, phát hiện 84 biến thể (3 trẻ mang 2 biến thể, 1 trẻ mang 3 biến thể; 3 trẻ chia sẻ cùng một biến thể, và 3 trẻ chia sẻ một biến thể khác).

Có 56 biến thể được phân lớp “gây bệnh” hoặc “có thể gây bệnh” ở 59 trẻ (trong đó 1 trẻ mang 2 biến thể gây bệnh/có thể gây bệnh; 3 trẻ mang biến thể PRRT2:c.649del và 3 trẻ mang biến thể PRRT2:c.649dup). Có 4 trẻ mang biến thể lặn dị hợp tử và 2 trẻ mang biến thể chưa rõ liên quan lâm sàng. Kết luận, có 53 trẻ có biến thể được xác định là nguyên nhân gây bệnh. Hiệu quả phát hiện nguyên nhân bằng xét nghiệm bộ gen bằng phương pháp giải trình tự gen thế hệ mới là 40,8%.



Biểu đồ 1. Số lượng biến thể theo phân lớp ACMG

Đột biến trên gen mã hóa kênh ion chiếm tỉ lệ cao nhất (52,8%), tiếp theo là gen liên quan khớp nối thần kinh (11,3%), gen mã hóa enzyme chuyển hóa (9,4%), và các gen hiếm khác (26,5%).

Các gen mang đột biến gây ra động kinh thường gặp nhất là SCN1A, 32,1% (17/53), PRRT2 11,3% (6/53), KCNQ2 7,5%, KCNT1 chiếm 5,7%.

3.4. Đột biến trên gen SCN1A. Cả 17 trường hợp có đột biến gen SCN1A đều nằm trên nhiễm sắc thể số 2, di truyền trội, dị hợp tử, gồm 7 nam, 10 nữ. Tất cả là đột biến điểm, gồm: 9 sai nghĩa, 3 vô nghĩa, 2 dịch khung, và 3 đột biến vùng chuyển tiếp. 11 biến thể được phân lớp gây bệnh, 6 biến thể được phân lớp có thể gây bệnh. Về lâm sàng: 7 trẻ có rối loạn phát triển tâm thần vận động, 2 trẻ chậm nói, 15/17 trẻ khởi phát động kinh trước 12 tháng.

Chẩn đoán bao gồm: Động kinh liên quan sốt co giật (thêm vào) (7/17), hội chứng Dravet (5/17), động kinh do di truyền liên quan sốt co giật (thêm vào) (3/17), động kinh cục bộ (khởi phát sớm/đa kháng thuốc) (2/17). 5/17 trẻ kháng ít nhất 1 thuốc chống động kinh tại thời điểm khảo sát.

3.5. Đột biến trên gen PRRT2. Bảy trẻ có biến thể trên gen PRRT2, trong đó 6 biến thể được phân lớp gây bệnh, 1 biến thể chưa rõ chức năng. Cả 6 trường hợp gây bệnh đều đột biến tại vị trí c.649 (gồm PRRT2:c.649del và PRRT2:c.649dup), là đột biến dịch khung gây cắt ngắn protein. Chẩn đoán gồm 1 trẻ bệnh não động kinh và phát triển nhũ nhi sớm, 1 trẻ bệnh não động kinh với hoạt động gai-sóng trong giấc ngủ, 1 trẻ hội chứng động kinh co thắt nhũ nhi, 1 trẻ động kinh nhũ nhi tự giới hạn có tính gia đình và 2 trẻ động kinh toàn thể. Có 3/6 trẻ chậm phát triển tâm thần – vận động, và 4/6 trẻ cần phối hợp ≥ 2 thuốc chống co giật tại thời điểm khảo sát.

3.6. Các biến thể là căn nguyên gây bệnh chưa được báo cáo Clinvar. Chúng tôi phát hiện 17 trẻ động kinh do căn nguyên di truyền mang biến thể chưa được báo cáo Clinvar.

IV. BÀN LUẬN

Tuổi khởi phát trung bình ở nhóm trẻ động kinh do căn nguyên di truyền là $7,6 \pm 11,2$ tháng, trong đó 84,3% (43/51) khởi phát trong 12 tháng đầu, và 74,5% (38/51) trong 6 tháng đầu. Theo Đỗ Thị Thu Hằng (2022), tuổi khởi phát trung bình là $5,9 \pm 9,2$ tháng, với 85,0% khởi phát trong năm đầu đời.[4]

Chúng tôi chẩn đoán được hội chứng động kinh ở 45,3% bệnh nhi. Majethia báo cáo tỉ lệ hội chứng động kinh được chẩn đoán là 44%

cũng sử dụng phân loại ILAE 2022.[6]

Điện não đồ với hoạt động động kinh cục bộ và cục bộ đa ổ chiếm đa số trái ngược với kiểu cơn động kinh được quan sát thấy đa ổ lại là cơn khởi phát toàn thể. Tỉ lệ điện não đồ bất thường là 78,7%.

Tỉ lệ chẩn đoán bằng xét nghiệm di truyền đạt 40,8% (53/130); trong đó, Diagsure đạt 42,7% (38/89) và G4500 là 36,7% (15/41). Theo Đỗ Thị Thu Hằng (2022), tỉ lệ chẩn đoán đạt 38% khi sử dụng giải trình tự gen thế hệ mới với 294 gen exome mục tiêu ở trẻ dưới 3 tuổi mắc bệnh não động kinh – phát triển.[4] Để nâng cao hiệu quả, có thể áp dụng xét nghiệm với số lượng gen lớn hơn như toàn bộ exome, toàn bộ hệ gen, hoặc lặp lại xét nghiệm.

Kết quả phù hợp với nghiên cứu của Đỗ Thị Thu Hằng (2022), khi đột biến gen mã hóa kênh ion cũng chiếm tỉ lệ cao nhất (55,0%).[4] Sự phổ biến của đột biến trên kênh ion ở trẻ động kinh vừa là thách thức trong chẩn đoán và điều trị, vừa mở ra cơ hội cải thiện quản lý bệnh một cách toàn diện.

SCN1A là gen có tỉ lệ đột biến cao nhất, với biến thể xuất hiện ở nhiều vị trí, bao gồm cả vùng mã hóa và vùng chuyển tiếp. Theo Đỗ Thị Thu Hằng (2017), không ghi nhận đột biến vùng chuyển tiếp ở 13 trẻ mang đột biến gen SCN1A.[7] Phổ kiểu hình động kinh liên quan SCN1A khá rộng, dao động từ hội chứng Dravet (29,4%) khởi phát trong năm đầu, thường kháng thuốc, dễ trạng thái động kinh, kèm chậm phát triển đến động kinh liên quan sốt co giật (thêm vào) (58,8%) một số trẻ đáp ứng với 1 loại thuốc chống động kinh tại thời điểm khảo sát.

Trong nghiên cứu, gen PRRT2 là nguyên nhân phổ biến thứ hai gây động kinh do di truyền, sau SCN1A. Các biến thể đều tập trung tại vị trí c.649, là đột biến dịch khung có khả năng gây mất chức năng protein. Kiểu hình lâm sàng phân bố đa dạng, từ bệnh não động kinh – phát triển đến động kinh toàn thể, kèm theo tỉ lệ cao rối loạn phát triển tâm vận và kháng thuốc.

Phát hiện này phù hợp với nghiên cứu của Symonds (2019) tại Scotland, khi PRRT2 là gen đột biến gây bệnh phổ biến nhất ở nhóm động kinh khởi phát nhũ nhi, vượt cả SCN1A.[8] Ngoài ra, Scorrano (2024) cũng ghi nhận phổ kiểu hình PRRT2 rất rộng, không chỉ liên quan động kinh mà còn xuất hiện trong các rối loạn vận động như múa giật và cơn loạn động kịch phát, đặc biệt ở tuổi thiếu niên và trưởng thành.

Chúng tôi phát hiện 17/53 biến thể mới phát hiện chưa được báo cáo Clinvar. Mặc dù, càng ngày càng nhiều biến thể mới được phát hiện và

báo cáo nhưng vẫn còn không ít biến thể có tiềm năng gây bệnh mới vẫn chưa được phát hiện.

V. KẾT LUẬN

Từ tháng 11/2023 đến tháng 3/2024, chúng tôi tiến hành nghiên cứu hồi cứu loạt trường hợp trên 130 trẻ dưới 6 tuổi mắc động kinh điều trị nội trú tại Bệnh viện Nhi Đồng 2, trong đó có thực hiện xét nghiệm giải trình tự bộ gen mục tiêu. Kết quả cho thấy 40,8% trẻ có bất thường di truyền, chủ yếu liên quan đến gen SCN1A và PRRT2, với phổ kiểu hình đa dạng gồm hội chứng Dravet, động kinh liên quan sốt co giật và các thể bệnh não động kinh phát triển. Các đặc điểm lâm sàng và điện não đồ cho thấy phần lớn trẻ khởi phát bệnh sớm, nhiều bất thường phát triển tâm thần vận động và biểu hiện điện não phức tạp, góp phần định hướng phân loại hội chứng và nguyên nhân di truyền.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Specchio N, Wirrell EC, Scheffer IE, et al. International League Against Epilepsy classification and definition of epilepsy syndromes with onset in childhood: Position paper by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022 Jun;63(6):1398-1442. doi:10.1111/epi.17241
2. Zuberi SM, Wirrell E, Yozawitz E, et al. ILAE classification and definition of epilepsy syndromes with onset in neonates and infants: Position

- statement by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions. *Epilepsia*. 2022 Jun;63(6):1349-1397. doi:10.1111/epi.17239
3. Byrne S, Enright N, Delanty N. Precision therapy in the genetic epilepsies of childhood. *Dev Med Child Neurol*. 2021 Nov;63(11):1276-1282. doi:10.1111/dmcn.14929
4. Nguyễn Lê Trung Hiếu, Nguyễn Thụy Minh Thư, Đỗ Thị Thu Hằng và cộng sự. Genetic analysis using targeted exome sequencing of 53 Vietnamese children with developmental and epileptic encephalopathies. *Am J Med Genet A*. 2022 Jul;188(7):2048-2060. doi:10.1002/ajmg.a.62741
5. Morales J, Pujar S, Loveland JE, et al. A joint NCBI and EMBL-EBI transcript set for clinical genomics and research. *Nature*. 2022 Apr;604(7905):310-315. doi:10.1038/s41586-022-04558-8
6. Majethia P, Kaur N, Mascarenhas S, et al. Genetic and phenotypic landscape of pediatric-onset epilepsy in 142 Indian families: Counseling and therapeutic implications. *Clin Genet*. 2024 Jun;105(6):639-654. doi:10.1111/cge.14495
7. Đỗ Thị Thu Hằng, Vũ Diễm My, Bùi Chí Bảo và cộng sự. SCN1A Gene Mutation and Adaptive Functioning in 18 Vietnamese Children with Dravet Syndrome. *J Clin Neurol*. 2017 Jan;13(1):62-70. doi:10.3988/jcn.2017.13.1.62
8. Symonds JD, Zuberi SM, Stewart K, et al. Incidence and phenotypes of childhood-onset genetic epilepsies: a prospective population-based national cohort. *Brain*. 2019 Aug 1;142(8):2303-2318. doi:10.1093/brain/awz195

KẾT QUẢ HÓA TRỊ TÂN BỐ TRỢ TRONG ĐIỀU TRỊ BƯỚU NGUYÊN BÀO THẬN GIAI ĐOẠN II - IV TẠI BỆNH VIỆN NHI ĐỒNG 2

Vũ Trường Nhân^{1,2,3}

TÓM TẮT

Mục tiêu: Đánh giá kết quả điều trị bướu nguyên bào thận giai đoạn II - IV với hóa trị trước phẫu thuật tại Bệnh viện Nhi Đồng 2. **Phương pháp:** Nghiên cứu thuần tập tiến cứu. **Kết quả:** Có 64 trường hợp bướu nguyên bào thận giai đoạn II - IV được hóa trị tân bổ trợ và phẫu thuật cắt thận mang bướu sau hóa trị từ tháng 04/2013 đến tháng 06/2016. Sau hóa trị trước phẫu thuật: Thể tích bướu giảm từ $487,9 \pm 365,3 \text{ cm}^3$ xuống $206,8 \pm 135 \text{ cm}^3$ ($p < 0,001$). Giai đoạn I tăng từ 0% lên 56,3%; giai đoạn II giảm từ 78,1% xuống 37,5%; giai đoạn III giảm từ 18,8% xuống 6,3%; và giai đoạn IV giảm từ 3,1% xuống 0% ($p = 0,002$).

Mức độ đáp ứng hóa trị trước phẫu thuật: Tỷ lệ đáp ứng chung là 89,1%; bệnh ổn định hoặc tiến triển là 10,9%. Kết quả điều trị: Tỷ lệ tái phát là 6,7%; tỷ lệ tử vong là 6,7%; và tỷ lệ sống còn không biến cố là 92,2% với thời gian theo dõi trung bình $46,9 \pm 14,6$ tháng. **Kết luận:** Hóa trị tân bổ trợ làm giảm thể tích bướu, xâm lấn tại chỗ và di căn xa của bướu nguyên bào thận giai đoạn II - IV, nhờ đó làm giảm các biến chứng của phẫu thuật cắt thận mang bướu sau hóa trị, tăng tỷ lệ sống còn của bệnh nhi được điều trị bằng chiến lược hóa - phẫu.

Từ khóa: Bướu nguyên bào thận, hóa trị tân bổ trợ, hóa trị trước phẫu thuật.

SUMMARY

OUTCOME OF NEOADJUVANT CHEMOTHERAPY IN THE TREATMENT OF STAGE II TO IV NEPHROBLASTOMA AT CHILDREN'S HOSPITAL 2

Objective: To evaluate the treatment results of stage II to IV nephroblastoma with preoperative chemotherapy at Children's Hospital 2. **Methods:**

¹Bệnh viện Nhi Đồng 2

²Trường Đại học Nam Cần Thơ

³Trường Đại học Y khoa Phạm Ngọc Thạch

Chịu trách nhiệm chính: Vũ Trường Nhân

Email: vutruongnhandr@gmail.com

Ngày nhận bài: 12.9.2025

Ngày phản biện khoa học: 17.10.2025

Ngày duyệt bài: 17.11.2025