

9. Webb DA, Culham J. Hospital variation in episiotomy in obstetrical care. A system review. Agency for health care research and quality. 2005; 112. AHRQ publication No5. E009-2.
10. Shmueli A, Benziv RG. Episiotomy: risk factors and outcomes. J Matern Fetal Neonatal Med. 2017;30(6):672-676.
11. Green JR, Soohoo SL. Factors associated with rectal injury in spontaneous deliveries. Obstet Gynecol. 1989;73:732-738.

ẢNH HƯỞNG CỦA ĐA HÌNH GEN NOTCH3 p.R544C ĐỐI VỚI NHỒI MÁU NÃO TRÊN BỆNH NHÂN ĐIỀU TRỊ TẠI BỆNH VIỆN TRUNG ƯƠNG THÁI NGUYÊN

Nguyễn Thị Phương Quỳnh¹, Bùi Thị Thu Hương¹, Nguyễn Tiến Dũng¹, Hồ Cẩm Tú², Lò Minh Trọng³, Phạm Thị Thủy¹, Hoàng Văn⁴

TÓM TẮT

Mục tiêu: Nghiên cứu nhằm phân tích ảnh hưởng của đa hình gen NOTCH3 p.R544C đối với nhồi máu não trên bệnh nhân điều trị tại Bệnh viện Trung ương Thái Nguyên.

Phương pháp: Nghiên cứu bệnh chứng trên bệnh nhân nhồi máu não (điều trị tại khoa Thần kinh) và nhóm chứng không bị nhồi máu não (lấy tại khoa Khám bệnh) ở bệnh viện Trung ương Thái Nguyên.

Kết quả: biến thể của đa hình gen NOTCH3 p.R544C gặp với tỷ lệ rất cao trong nhóm nghiên cứu: 84,7% trong nhóm bệnh và 40,7% trong nhóm chứng. Biến dị CT/TT, biến dị dị hợp tử CT, biến dị đồng hợp tử TT của NOTCH3 p.R544C làm tăng tỷ lệ nhồi máu não lần lượt gấp 8,06 lần, 7,8 lần và 34,3 lần so với kiểu gen đại CC. Những người mang alen T có tỷ lệ nhồi máu não cao gấp 3,04 lần so với người mang alen C.

Kết luận: Kết quả của nghiên cứu cho thấy có mối liên quan có ý nghĩa giữa đa hình gen NOTCH3 p.R544C và nguy cơ nhồi máu não.

Từ khóa: nhồi máu não, NOTCH3 p.R544C, bệnh viện Trung ương Thái Nguyên.

SUMMARY

ASSOCIATION BETWEEN THE NOTCH3 P.R544C GENE POLYMORPHISM AND ISCHEMIC STROKE AMONG PATIENTS TREATED AT THAI NGUYEN NATIONAL HOSPITAL

Objective: This study aimed to analyze the association between the NOTCH3 p.R544C gene polymorphism and ischemic stroke among patients treated at Thai Nguyen national hospital.

Methods: A case-control study was conducted involving patients diagnosed with ischemic stroke (treated

at the Department of Neurology) and a control group without ischemic stroke (recruited from the Outpatient Department) at Thai Nguyen National Hospital.

Results: The NOTCH3 p.R544C polymorphic variants were observed at a remarkably high frequency in the study population, occurring in 84.7% of the patient group and 40.7% of the control group. The CT/TT genotypes, heterozygous CT variant, and homozygous TT variant of NOTCH3 p.R544C were associated with a 8.06-fold, 7.8-fold, and 34.3-fold increased risk of ischemic stroke, respectively, compared with the wild-type CC genotype. Individuals carrying the T allele had a 3.04-fold higher risk of ischemic stroke compared with those carrying the C allele.

Conclusion: The findings of this study demonstrate a statistically significant association between the NOTCH3 p.R544C polymorphism and the risk of ischemic stroke.

Keywords: ischemic stroke, NOTCH3 p.R544C, Thai Nguyen National Hospital.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Nhồi máu não là tình trạng bệnh lý phức tạp, chịu ảnh hưởng bởi sự tương tác giữa các yếu tố di truyền, môi trường và lối sống. Các nghiên cứu cho thấy tính di truyền của nhồi máu não đạt khoảng 37,9%¹. Đây là nguyên nhân hàng đầu gây tàn tật và là nguyên nhân gây tử vong thứ hai trên toàn thế giới². Gánh nặng bệnh tật nhồi máu não đang ngày càng gia tăng và trở thành vấn đề sức khỏe nghiêm trọng mang tính toàn cầu. Mặc dù chi phí cho điều trị và chăm sóc bệnh nhân đột quỵ não rất tốn kém, song kết quả đạt được vẫn còn hạn chế³. Vì vậy phòng ngừa đột quỵ và ngăn ngừa tái phát được xem là chiến lược tối ưu, tập trung vào việc phát hiện sớm, theo dõi và kiểm soát các yếu tố nguy cơ trong đó yếu tố di truyền đang thu hút nhiều sự quan tâm của các nhà khoa học và lâm sàng vì có khoảng 50% trường hợp đột quỵ (đặc biệt là nhồi máu não) chưa xác định được nguyên nhân rõ ràng⁴. Để góp phần vào việc xây dựng phương pháp chẩn đoán sớm cho những người có nguy cơ cao do yếu tố di truyền, từ đó đề xuất chiến lược dự phòng hiệu quả, bao gồm dự phòng cấp I (phòng ngừa khởi phát) và dự phòng cấp II (phòng ngừa tái phát) phù hợp với

¹Trường Đại học Y Dược – ĐH Thái Nguyên

²Trường Đại học Y Hà Nội

³Bệnh viện Trung ương Thái Nguyên

⁴Bệnh viện Tim Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Hoàng Văn

Email: drhoangvantmct@gmail.com

Mã bài: N410

Ngày nhận bài: 14/3/2026

Ngày phản biện khoa học: 12/3/2026

Ngày duyệt bài: 14/4/2026

đặc điểm di truyền của từng bệnh nhân. Chúng tôi đã thực hiện đề tài với mục tiêu: Phân tích ảnh hưởng của đa hình gen *NOTCH3 p.R544C* đối với nhồi máu não trên bệnh nhân điều trị tại Bệnh viện Trung ương Thái Nguyên.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu

Tiêu chuẩn lựa chọn bệnh nhân

Bệnh nhân được thu thập theo 2 nhóm, trong đó:

Nhóm 1 (nhóm bệnh nhân nhồi máu não): bệnh nhân được chẩn đoán xác định nhồi máu não theo tiêu chuẩn lâm sàng của Tổ chức Y tế thế giới và kết quả của chẩn đoán hình ảnh CT và/hoặc MRI và/hoặc CTA đã hoặc đang điều trị tại bệnh viện Trung ương Thái Nguyên.

Nhóm 2 (nhóm chứng): gồm những bệnh nhân không bị nhồi máu não, tương đồng về tuổi, giới, dân tộc với nhóm 1.

Bệnh nhân tình nguyện tham gia nghiên cứu.

Tiêu chuẩn loại trừ

Tiêu chuẩn loại trừ áp dụng cho tất cả bệnh nhân tham gia nghiên cứu (nhóm 1 và 2).

- Bệnh nhân không phải dân tộc Kinh hoặc Tày.
- Bệnh nhân xuất huyết não.
- Bệnh nhân bị chấn thương hoặc phẫu thuật trong vòng 3 ngày trước khi đột quỵ khởi phát.
- Bệnh nhân có tiền sử bệnh tự miễn, tiền sử ung thư, tiền sử bệnh vẩy nến nặng, suy giáp, suy gan, tiền sử ghép (cấy) tạng; tiền sử suy thận mạn, chạy thận nhân tạo.
- Bệnh nhân đang dùng các thuốc: các thuốc chống co giật, thuốc chống động kinh.

Thời gian và địa điểm nghiên cứu

Thời gian nghiên cứu: từ tháng 5/2020 đến khi lấy đủ số lượng bệnh nhân nghiên cứu.

Địa điểm lấy mẫu: Bệnh nhân nhóm nhồi máu não

được lấy ở khoa Thần kinh, bệnh viện Trung ương Thái Nguyên. Nhóm chứng được lấy ở khoa Khám bệnh, bệnh viện Trung ương Thái Nguyên.

Địa điểm nghiên cứu: Khoa Miễn dịch – Di truyền phân tử, bệnh viện Trung ương Thái Nguyên, Trung tâm xét nghiệm và ứng dụng kỹ thuật cao, Trường Đại học Y Dược Thái Nguyên.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

Phương pháp nghiên cứu: Nghiên cứu bệnh chứng.

Cỡ mẫu nghiên cứu: Cỡ mẫu của nghiên cứu được tính dựa trên chỉ số mức độ ảnh hưởng (effect size) d theo tiêu chí Cohen. Từ đó cỡ mẫu lựa chọn nghiên cứu gồm

Nhóm nhồi máu não: 150 bệnh nhân.

Tỉ lệ nhóm chứng: nhóm bệnh là 1:1, do đó cỡ mẫu của nhóm chứng là 150.

Chỉ tiêu nghiên cứu

Bệnh nhân nhồi máu não được thu thập các thông tin về tuổi, giới, dân tộc, chỉ số BMI, điểm NIHSS (ở 3 thời điểm: khi vào viện, 24h sau khi vào viện, lúc ra viện), điểm Rankin sửa đổi (mRS), tiền sử đột quỵ, tiền sử tăng huyết áp, tiền sử đái tháo đường, tiền sử gia đình có người đột quỵ, số ngày điều trị tại viện. Bệnh nhân nhóm chứng: được thu thập các thông tin về tuổi, giới, dân tộc (tỷ lệ tương đồng với nhóm bệnh nhân nhồi máu não).

Gen nghiên cứu: NOTCH3 p.R544C

Phân tích đặc điểm kiểu gen và các mô hình di truyền của *NOTCH3 p.R544C*: Thu thập 2ml máu ngoại vi chống đông EDTA tách chiết DNA, xác định tần số alen và kiểu gen của *NOTCH3 p.R544C* bằng kỹ thuật enzym giới hạn và giải trình tự gen. Phân tích gen được thực hiện tại Khoa Miễn dịch – Di truyền phân tử, Bệnh viện Trung ương Thái Nguyên, Trung tâm xét nghiệm và ứng dụng kỹ thuật cao trường Đại học Y Dược Thái Nguyên.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Bảng 1. Đặc điểm của đa hình gen NOTCH3 p.R544C trong các nhóm nghiên cứu

Nhóm		Nhóm nhồi máu não (n,%)	Nhóm chứng (n,%)	p
Alen/Kiểu gen				
Alen	C	160 (53,3%)	239 (79,7%)	p <0,001
	T	140 (46,7%)	61 (20,3%)	p <0,001
Kiểu gen	CC	23 (15,3%)	89 (59,3%)	p <0,001
	CT	123 (82%)	61 (40,7%)	p <0,001
	TT	4 (2,7%)	0 (0%)	p <0,001
	CT/TT	127 (84,7%)	61 (40,7%)	p <0,001

Nhận xét: Một tỷ lệ lớn trong nhóm nhồi máu não là những người mang biến dị thể dị hợp tử (CT) của đa hình gen *NOTCH3 p.R544C*, chiếm 82%. Tiếp theo là những người mang đa hình gen *NOTCH3 p.R544C* thể

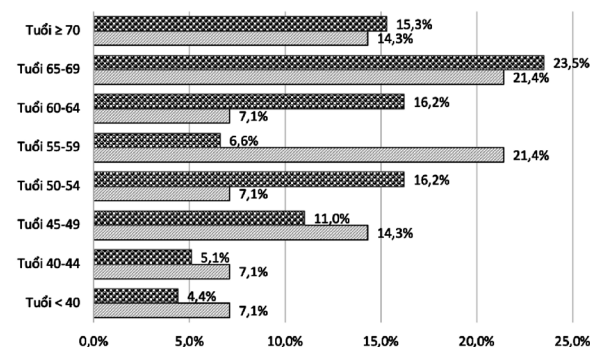
dại (CC), chiếm 15,3%, còn lại là những bệnh nhân mang biến dị thể đồng hợp tử (TT), chiếm 2,7%. Tỷ lệ alen C chiếm 53,3% còn alen T chiếm 46,7%. Trong nhóm chứng có 59,3% mang kiểu gen CC của *NOTCH3* p.R544C, 40,7% mang biến dị CT và không có trường hợp nào mang biến dị TT.

Bảng 2. Các mô hình di truyền của *NOTCH3* p.R544C đối với nhồi máu não

Mô hình di truyền <i>NOTCH3</i> p.R544C	Nhóm bệnh	Nhóm chứng	OR	95% CI	p
Mô hình đồng trội: (co-dominant)					
Mô hình dị hợp tử (heterozygote): CT > CC	123/23	61/89	7,8	4,49 – 13,55	< 0,001
Mô hình đồng hợp tử (homozygote): TT > CC	4/23	0/89	34,3	1,79 – 660,4	<0,01
Mô hình lặn (recessive): TT > CT+CC	4/146	0/150	9,25	0,49 – 172,5	< 0,001
Mô hình trội (dominant): TT+CT > CC	127/23	61/89	8,06	4,64 – 13,98	< 0,001
Mô hình alen T > C	131/169	61/239	3,04	2,11- 4,36	< 0,001

Nhận xét: Những người mang biến dị CT của đa hình gen *NOTCH3* p.R544C có tỷ lệ bị nhồi máu não cao gấp 7,8 lần so với người mang đa hình gen *NOTCH3* p.R544C thể dại. Trong phân tích mô hình di truyền đồng hợp tử: những người mang biến dị TT của đa hình gen *NOTCH3* p.R544C có tỷ lệ bị nhồi máu não cao gấp 34,3 lần so với người mang đa hình gen *NOTCH3* p.R544C thể dại. Trong mô hình di truyền lặn: những người mang biến dị TT của đa hình gen *NOTCH3* p.R544C có tỷ lệ bị nhồi máu não cao gấp 9,24 lần so với người mang kiểu gen CC/CT của đa hình gen *NOTCH3* p.R544C. Đối với mô hình di truyền trội: những người mang biến dị CT/TT của đa hình gen *NOTCH3* p.R544C có tỷ lệ bị nhồi máu não cao gấp 8,06 lần so với người mang kiểu gen dại của *NOTCH3* p.R544C. Mô hình di truyền alen: những người mang alen T của đa hình gen *NOTCH3* p.R544C có tỷ lệ bị nhồi máu não cao gấp 3,04 lần so với những người chỉ mang alen C ($OR_{TC} = 3,43$).

Phân bố đa hình gen *NOTCH3* p.R544C theo tuổi



Biểu đồ 1. Liên quan giữa đa hình gen *NOTCH3* p.R544C và tuổi

Nhận xét: Trong nhóm bệnh, tỷ lệ biến dị của đa hình gen *NOTCH3* p.R544C cao nhất ở nhóm bệnh nhân từ 65-69 tuổi, chiếm 23,5%, tiếp đến là nhóm bệnh nhân tuổi từ 50-54 và 60-64, cùng chiếm

(16,2%), nhóm từ 70 tuổi trở lên chiếm 15,3%, thấp nhất là nhóm dưới 40 tuổi, chiếm 4,4% còn trong nhóm chứng, tỷ lệ biến dị của đa hình gen *NOTCH3* p.R544C cao nhất là nhóm từ 55-59 và 65-69, cùng chiếm 21,4%, nhóm 45-49 và nhóm từ 70 trở lên cùng chiếm 14,3%, thấp nhất là nhóm từ 40-44 và dưới 40, cùng chiếm 7,1%.

Bảng 3. So sánh một số đặc điểm giữa nhóm có và không có biến dị của *NOTCH3* p.R544C trong nhóm bệnh nhân nhồi máu não

Nhóm đa hình gen	<i>NOTCH3</i> p.R544C (+)	<i>NOTCH3</i> p.R544C (-)	p
<i>NOTCH3</i> p.R544C Yếu tố			
Tuổi (TB±SD)	60,54 ± 12,24	62,09 ± 9,53	>0,05
Giới (%nam)	62,2%	88,3%	>0,05
BMI	22,8 ± 2,57	23,63 ± 2,06	>0,05
NIHSS ₀ (TB±SD)	6,87 ± 3,89	7,04 ± 3,55	>0,05
NIHSS ₂₄ (TB±SD)	6,51 ± 3,61	6,09 ± 3,4	>0,05
NIHSS _{RV} (TB±SD)	3,74 ± 3,52	3,48 ± 2,13	>0,05
mRS (TB±SD)	1,48 ± 1,43	1,57 ± 1,31	>0,05
Tiền sử đột quy (%)	37,8%	34,8%	>0,05
Tiền sử gia đình có người đột quy (%)	44,1%	30,4%	<0,05
Tiền sử tăng huyết áp (%)	72,4%	69,6%	>0,05
Tiền sử đái tháo đường (%)	18,9%	34,8%	>0,05
Số ngày điều trị (TB±SD)	10,09 ± 4,77	10,47 ± 3,39	>0,05
Tổng	22,8 ± 2,57	23,63 ± 2,06	>0,05

Nhận xét: Có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê về tiền sử gia đình có người đột quy giữa 2 nhóm có và không có biến dị của đa hình gen *NOTCH3 p.R544C*. Còn lại sự khác biệt không có ý nghĩa thống kê

Bảng 4. Liên quan giữa các đa hình gen *NOTCH3 p.R544C* và giới tính

Đa Nhóm Biến dị	Đa hình gen	NOTCH3 p.R544C		p
		Biến dị	Thể dị	
Nhóm nhồi máu não (n,%)	Nam (1)	79 (52,7%)	18 (12%)	p1,3 <0,01
	Nữ (2)	48 (32%)	5 (3,3%)	p2,4 <0,01
Nhóm chứng (n,%)	Nam (3)	45 (30%)	57 (38%)	p1,2 >0,05
	Nữ (4)	16 (10,7%)	32 (21,3%)	p3,4 >0,05

Nhận xét: Tỷ lệ biến dị của đa hình gen *NOTCH3 p.R544C* giữa nam nhóm bệnh và nam nhóm chứng, giữa nữ nhóm bệnh và nữ nhóm chứng khác biệt có ý nghĩa với $p < 0,01$. Tỷ lệ biến dị giữa nam và nữ trong nhóm bệnh và nhóm chứng không khác biệt.

IV. BÀN LUẬN

Gen *NOTCH3* là một gen mã hóa cho thụ thể Notch3 – một protein xuyên màng có vai trò quan trọng trong việc điều hòa tăng sinh, biệt hóa và tồn tại của tế bào cơ trơn mạch máu, đồng thời duy trì cấu trúc và chức năng của thành mạch. Trong điều kiện bình thường, Notch3 đảm bảo tính đàn hồi, độ dày ổn định của thành mạch và tưới máu não hợp lý. Biến dị của *NOTCH3 p.R544C* thay thế arginine bằng cysteine tại vị trí nằm trong vùng EGF-like repeat domain của thụ thể Notch3 dẫn đến mất cân bằng cầu nối disulfide, gây sai lệch gấp cuộn protein, làm hình thành các lắng đọng Notch3 trong miền ngoại bào (N3ECD) bất thường ở lớp áo giữa của thành mạch nhỏ⁵. Hậu quả là dày thành mạch, hẹp lòng mạch, giảm tưới máu vi mô và rối loạn hàng rào máu não, từ đó dẫn tới tổn thương chất trắng, nhồi máu ổ nhỏ và thiếu máu não cục bộ mạn tính. Cơ chế bệnh sinh này tương đồng với bệnh CADASIL. Những người mang kiểu gen CT, protein Notch3 có thể chỉ bị thay đổi một phần, dẫn đến ban đầu mạch máu vẫn hoạt động bình thường nhưng dễ tổn thương khi chịu stress huyết động hoặc viêm mạn tính. Trong khi đó, kiểu gen TT gây biến đổi cấu trúc mạnh hơn, do đó nguy cơ nhồi máu não cao hơn nhiều.

Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cho thấy đa hình gen *NOTCH3 p.R544C* có mối liên quan rõ rệt với nguy cơ nhồi máu não. Tần suất alen T và kiểu gen mang alen T (CT, TT) ở nhóm bệnh cao hơn có ý nghĩa thống kê so với nhóm chứng ($p < 0,001$). Cụ thể, tần suất alen T ở nhóm nhồi máu não là 46,7% so với 20,3% ở nhóm chứng; kiểu gen dị hợp tử CT chiếm 82% trong nhóm bệnh so với 40,7% ở nhóm chứng; kiểu gen đồng hợp tử TT cũng chỉ xuất hiện ở nhóm bệnh (2,7%) mà không có ở nhóm chứng. Phân tích mô hình di truyền cho thấy kiểu gen CT có tỷ lệ nhồi máu não cao gấp 7,8 lần so với kiểu gen CC (OR = 7,8; 95%CI: 4,49 – 13,55; $p < 0,001$), trong khi kiểu gen TT làm tăng nguy cơ đến 34,3 lần (OR = 34,3; 95%CI: 1,79 – 660,4; $p < 0,01$). Mô hình trội

(TT+CT > CC) cũng cho thấy những người mang biến dị *NOTCH3 p.R544C* có tỷ lệ nhồi máu não cao gấp 8,06 lần so với những người không mang biến dị (OR = 8,06; 95%CI: 7,48–26,9; $p < 0,001$). Với kết quả này cho thấy sự hiện diện của alen T có thể được xem là yếu tố nguy cơ di truyền quan trọng làm tăng khả năng mắc nhồi máu não.

Các nghiên cứu đã chỉ ra rằng biến thể *NOTCH3 p.R544C* phổ biến hơn trong khu vực châu Á so với các khu vực khác và kết quả nghiên cứu của chúng tôi phù hợp với xu hướng phân bố này nhưng tỷ lệ gặp biến dị trong nghiên cứu của chúng tôi cao hơn hẳn so với kết quả các nghiên cứu khác trong khu vực. Kết quả nghiên cứu của nhóm tác giả Đài Loan, Yi-Chung Lee và cộng sự năm 2020 thực hiện phân tích đa hình gen *NOTCH3* trên 800 bệnh nhân đột quy do thiếu máu cục bộ và 7.038 đối chứng khỏe mạnh lấy từ Ngân hàng sinh học Đài Loan. Kết quả phát hiện đột biến *NOTCH3 p.R544C* có mặt ở một số lượng đáng kể trong dân số ở Đài Loan. Cụ thể, có 60/7038 (0,9%) và 17/800 (2,1%) dương tính với biến thể của *NOTCH3 p.R544C* lần lượt trong nhóm chứng và nhóm bệnh. Khi phân tích sâu hơn các tác giả thấy có 16/245 (6,5%) bệnh nhân bị đột quy do tắc mạch máu não nhỏ có đột biến *NOTCH3 p.R544C*. Sau khi điều chỉnh các yếu tố nguy cơ mạch máu, biến thể *p.R544C* dẫn đến nguy cơ đột quy tổng thể tăng gấp 3,40 lần và nguy cơ đột quy do tắc mạch máu não nhỏ tăng gấp 11,05 lần ($p < 0,001$)¹⁷⁴. Phân tích theo tuổi cũng cho thấy biến dị *NOTCH3 p.R544C* xuất hiện ở nhiều nhóm tuổi nhưng tập trung cao ở nhóm từ 55–69 tuổi. Điều này phù hợp với đặc điểm khởi phát ở tuổi trung niên của bệnh lý mạch máu não nhỏ do đột biến gen *NOTCH3*. Kết quả này tương đồng với kết quả của Georgina Boston và cộng sự năm 2024. Nhóm tác giả này đã thực hiện một nghiên cứu tổng quan hệ thống từ 33 nghiên cứu lâm sàng cho 4 đột biến phổ biến: *p.R75P*, *p.R141C*, *p.R182C*, *p.R544C*, kết quả: tuổi khởi phát ở những

người mang đột biến NOTCH3 p.R544C và p.R75P muộn hơn (54–56 tuổi) so với những người mang đột biến p.R141C và p.R182C sớm (45–47 tuổi)⁷.

Như vậy, sự khác biệt rõ rệt về phân bố kiểu gen và alen của NOTCH3 p.R544C giữa nhóm bệnh và nhóm chứng trong nghiên cứu này khẳng định vai trò của yếu tố di truyền trong cơ chế bệnh sinh nhồi máu não đồng thời gợi ý tiềm năng ứng dụng xét nghiệm gen NOTCH3 p.R544C trong sàng lọc sớm, tiên lượng và quản lý bệnh nhân có nguy cơ cao mắc nhồi máu não. Các kết quả trên cho thấy đa hình NOTCH3 p.R544C có thể được coi là dấu ấn di truyền (genetic marker) giúp nhận diện sớm các cá thể có nguy cơ cao mắc nhồi máu não. Việc phát hiện sớm và theo dõi nhóm đối tượng này có ý nghĩa trong dự phòng tiên phát, dự phòng thứ phát nhồi máu não nhằm hạn chế sự xuất hiện và tái phát bệnh. Có thể xem đây là chiến lược cá thể hóa trong điều trị dự phòng dựa trên đặc điểm di truyền.

V. KẾT LUẬN

NOTCH3 p.R544C là biến thể gặp với tỷ lệ rất cao trong nhóm nghiên cứu: với 84,7% trong nhóm bệnh (trong đó kiểu gen CT chiếm 82% và TT chiếm 2,7%) và 40,7% trong nhóm chứng trong đó toàn bộ là biến dị dị hợp tử CT.

Kết quả của nghiên cứu đóng góp thêm dữ liệu

khẳng định vai trò của đa hình gen NOTCH3 p.R544C đối với nhồi máu não, chứng minh mối liên quan có ý nghĩa giữa đa hình gen NOTCH3 p.R544C và nhồi máu não.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Duanping Liao, Richard Myers, & Steven Hunt. Familial History of Stroke and Stroke Risk. Stroke 28, 1–10 (1997).
2. Nguyễn Văn Thông, Mai Duy Tôn, & Nguyễn Huy Thắng. Hướng dẫn chẩn đoán và điều trị đột quỵ não. Bộ Y tế (2024).
3. Campbell, B. C. V. et al. Ischaemic stroke. Nat Rev Dis Primers 5, 70 (2019).
4. Campbell, B. C. V. et al. Ischaemic stroke. Nat Rev Dis Primers 5, 70 (2019).
5. Hack, R. J. et al. Three-tiered EGFr domain risk stratification for individualized NOTCH3-small vessel disease prediction. Brain 146, 2913–2927 (2023).
6. Lee, Y.-C., Chung, C.-P., Chang, M.-H., Wang, S.-J. & Liao, Y.-C. NOTCH3 cysteine-altering variant is an important risk factor for stroke in the Taiwanese population. Neurology 94, (2020).
7. Boston, G., Jobson, D., Mizuno, T., Ihara, M. & Kalaria, R. N. Most common NOTCH3 mutations causing CADASIL or CADASIL-like cerebral small vessel disease: A systematic review. Cerebral Circulation - Cognition and Behavior 6, 100227 (2024).

KẾT QUẢ ĐIỀU TRỊ SỎI NIỆU QUẢN BẰNG PHƯƠNG PHÁP TÁN SỎI NỘI SOI NGƯỢC DÒNG SỬ DỤNG NĂNG LƯỢNG LASER HOLMIUM TẠI BỆNH VIỆN ĐA KHOA TRUNG ƯƠNG CẦN THƠ

Nguyễn Anh Thư¹, Trương Hải Đăng¹

TÓM TẮT

Mục tiêu: Đánh giá kết quả điều trị sỏi niệu quản theo phương pháp tán sỏi bằng laser Holmium qua nội soi niệu quản tại Bệnh viện Đa khoa Trung Ương Cần Thơ.

Phương pháp: hồi cứu mô tả cắt ngang trên các bệnh nhân sỏi niệu quản được điều trị theo phương pháp tán sỏi bằng laser Holmium qua nội soi niệu quản từ tháng 01/2023 đến tháng 01/2024.

Kết quả: Nam giới chiếm 53,9%. Tuổi trung bình là 47,68±12,77 tuổi (21–77 tuổi). Vị trí sỏi: 1/3 dưới 28,9%, 1/3 giữa 40,8% và 1/3 trên là 30,3%. Kích thước sỏi trung bình là 8,86±2,95 mm (4,2–17 mm). Thời gian tán sỏi trung bình

là 25,2±11,6 phút (15–80 phút). Thời gian hậu phẫu trung bình là 2,6±1,2 ngày. Thành công 98,7%.

Từ khóa: Sỏi niệu quản, holmium laser.

SUMMARY

EVALUATE THE RESULTS OF URETEROSCOPIC HOLMIUM-LASER LITHOTRIPSY FOR URETERIC CALCILI AT CAN THO CENTRAL GENERAL HOSPITAL

Objectives: To evaluate the outcomes of ureteroscopic Holmium-laser lithotripsy for ureteric calculi at Can Tho Central General hospital.

Methods: The method described retrospective study in patients ureteral stones were treated by the method of Holmium laser lithotripsy endoscopic ureteral from 01/2023 to 01/2024.

Results: Male was 53.9%. Proximal stones: 1/3 below is 28.9%, 1/3 between is 40.8% and 1/3 above is 30.3%. The average stone size was 8.86±2.95 (4.2–17 mm). The average lithotripsy time was 25.2±11.6 minutes (15–80

¹ Trường Đại học Võ Trường Toản

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Anh Thư

Email: 6088578131@stu.vttu.edu.vn

Mã bài: D073

Ngày nhận bài: 18/3/2026

Ngày phản biện khoa học: 26/2/2026

Ngày duyệt bài: 18/4/2026