

V. KẾT LUẬN

Tái tạo tuyến vú một thì bằng túi đệm cho kết quả thẩm mỹ tốt, có sự suy giảm tính thẩm mỹ theo thời gian nhưng ở mức chấp nhận được. Trong nghiên cứu của chúng tôi, không tìm thấy mối liên quan giữa điểm thẩm mỹ và tuổi, BMI, thể tích túi; biến chứng sớm, hoá chất hỗ trợ. Ở nhóm bệnh nhân có chỉ định xạ trị hỗ trợ sau phẫu thuật và nhóm có biến chứng bao xơ quanh túi, kết quả thẩm mỹ thu được là thấp hơn có ý nghĩa so với nhóm không cần xạ trị, không có bao xơ.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Sung H., Ferlay J., Siegel R.L., et al. (2021).** Global Cancer Statistics 2020: GLOBOCAN Estimates of Incidence and Mortality Worldwide for 36 Cancers in 185 Countries. *CA Cancer J Clin*, **71(3)**, 209–249.
2. **Tóth D., Varga Z., Sebő É., et al. (2016).** Predictive Factors for Positive Margin and the Surgical Learning Curve in Non-Palpable Breast Cancer After Wire-Guided Localization - Prospective Study of 214 Consecutive Patients. *Pathol Oncol Res*, **22(1)**, 209–215.
3. **Carlson G.W., Losken A., Moore B., et al. (2001).** Results of immediate breast reconstruction after skin-sparing mastectomy. *Ann*

- Plast Surg*, **46(3)**, 222–228.
4. **Mioton L.M., Seth A., Gaido J., et al. (2014).** Tracking the aesthetic outcomes of prosthetic breast reconstructions that have complications. *Plast Surg (Oakv)*, **22(2)**, 70–74.
 5. **Clough K.B., O'Donoghue J.M., Fitoussi A.D., et al. (2001).** Prospective evaluation of late cosmetic results following breast reconstruction: I. Implant reconstruction. *Plast Reconstr Surg*, **107(7)**, 1702–1709.
 6. **McCarthy C.M., Mehrara B.J., Riedel E., et al. (2008).** Predicting complications following expander/implant breast reconstruction: an outcomes analysis based on preoperative clinical risk. *Plast Reconstr Surg*, **121(6)**, 1886–1892.
 7. **Seth A.K. and Cordeiro P.G. (2020).** Stability of Long-Term Outcomes in Implant-Based Breast Reconstruction: An Evaluation of 12-Year Surgeon- and Patient-Reported Outcomes in 3489 Nonirradiated and Irradiated Implants. *Plast Reconstr Surg*, **146(3)**, 474–484.
 8. **Thomssen C., Balic M., Harbeck N., et al. (2021).** St. Gallen/Vienna 2021: A Brief Summary of the Consensus Discussion on Customizing Therapies for Women with Early Breast Cancer. *Breast Care*, **16(2)**, 135–143.
 9. **Ramon Y., Ullmann Y., Moscona R., et al. (1997).** Aesthetic results and patient satisfaction with immediate breast reconstruction using tissue expansion: a follow-up study. *Plast Reconstr Surg*, **99(3)**, 686–691.

KHẢO SÁT LIÊN QUAN GIỮA BIẾN THỂ ABCG2 Q141K VÀ ACID URIC Ở NGƯỜI TRƯỞNG THÀNH

Lý Bảo Ngọc¹, Lê Gia Hoàng Linh², Đỗ Đức Minh²

TÓM TẮT

Mục tiêu: Nồng độ acid uric máu chịu ảnh hưởng của yếu tố di truyền. Nghiên cứu của chúng tôi nhằm khảo sát liên quan giữa điểm đa hình đơn nucleotide Q141K của gen ABCG2 và nồng độ acid uric máu ở người Việt Nam trưởng thành. **Đối tượng và phương pháp:** Thiết kế nghiên cứu mô tả loạt ca, 150 đối tượng được khảo sát biến thể Q141K của ABCG2 bằng phương pháp giải trình tự Sanger. **Kết quả:** Tỷ lệ biến thể Q141K của ABCG2 ở người Việt Nam trưởng thành là 54%. Q141K không có mối liên quan với nồng độ acid uric máu ở người Việt Nam trưởng thành trên các mô hình phân tích. Q141K có xu hướng tăng nồng độ acid uric máu. **Kết luận:** Biến thể Q141K không liên quan nồng độ acid uric máu ở người Việt Nam trưởng

thành. **Từ khóa:** nồng độ acid uric máu, điểm đa hình đơn nucleotide, Q141K, gen ABCG2.

SUMMARY

THE ASSOCIATION BETWEEN ABCG2 Q141K VARIANT AND SERUM URIC ACID CONCENTRATION IN ADULTS

Background: Serum uric acid concentration is influenced by genetic factor. The present study aimed to investigate the association between ABCG2 Q141K variant and serum uric acid concentration in Vietnamese adults. **Objectives and methods:** In this case series study, 150 participants were enrolled and genotyped for ABCG2 Q141K variant using Sanger sequencing. **Results:** Frequency of ABCG2 Q141K variant was 54% in Vietnamese adults. Q141K was not significantly associated with serum uric acid concentration in Vietnamese adults by statistical models. Q141K inclined to elevate serum uric acid level. **Conclusion:** The association between ABCG2 Q141K variant and serum uric acid concentration is not established in Vietnamese adults.

Keywords: serum uric acid concentration, single nucleotide polymorphism, Q141K, ABCG2 gene.

¹Đại học Y khoa Phạm Ngọc Thạch

²Đại học Y Dược TP.HCM

Chịu trách nhiệm chính: Đỗ Đức Minh

Email: ducminh@ump.edu.vn

Ngày nhận bài: 14.9.2021

Ngày phản biện khoa học: 10.11.2021

Ngày duyệt bài: 18.11.2021

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Acid uric là sản phẩm chuyển hóa của purines, bao gồm purine nội sinh và purine ngoại sinh. Nồng độ acid uric máu được giữ ổn định nhờ sự cân bằng giữa quá trình tổng hợp và quá trình bài xuất acid uric. Rối loạn nồng độ acid uric máu được nhiều nghiên cứu báo cáo tăng gánh nặng bệnh tật cho nhiều quốc gia, có liên quan bệnh đồng mắc như bệnh tim mạch, bệnh thận mạn, hội chứng chuyển hóa, đái tháo đường típ 2⁽¹⁾. Nồng độ acid uric máu chịu tác động của các yếu tố tuổi tác, giới tính, chủng tộc, lối sống và yếu tố di truyền⁽²⁾.

ABCG2 là gen nằm trên nhiễm sắc thể số 4, mã hóa cho protein ABCG2, nằm trên màng đỉnh tế bào biểu mô ống lượn gần, tế bào biểu mô ruột, tế bào gan, thực hiện chức năng bài xuất acid uric⁽³⁾. Nhiều nghiên cứu gần đây cho thấy giảm biểu hiện ABCG2 do các biến thể của ABCG2 có liên quan nồng độ acid uric máu ở các chủng tộc trên thế giới. Trong đó, biến thể ABCG2 Q141K (rs2231142), nằm tại exon 5, là biến thể sai nghĩa (c.421 C>A), được báo cáo liên quan nguy cơ tăng acid uric máu, có tần số phổ biến ở dân số Châu Á⁽⁴⁾. Vì vậy, chúng tôi tiến hành nghiên cứu này nhằm khảo sát liên quan giữa biến thể ABCG2 Q141K và nồng độ acid uric máu ở người Việt Nam trưởng thành.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

1. Đối tượng nghiên cứu: đối tượng chọn vào thỏa các tiêu chuẩn cụ thể sau:

Tiêu chuẩn chọn mẫu

- Người trưởng thành (từ đủ 18 tuổi trở lên)
- Đồng ý tham gia nghiên cứu

Tiêu chuẩn loại trừ

- Sử dụng thuốc hoặc mắc bệnh lý cấp tính, mạn tính ảnh hưởng nồng độ acid uric máu.
- Đang trong thai kỳ hoặc đang trong thời gian 12 tuần hậu sản

2. Phương pháp nghiên cứu

2.1 Thiết kế nghiên cứu: mô tả loạt ca

2.2 Cỡ mẫu: 150 đối tượng

2.3 Phương pháp thực hiện: Tất cả đối tượng tham gia nghiên cứu được thu thập thông tin nhân chủng học, sinh hiệu, tiền căn và nồng độ acid uric máu. Mỗi đối tượng sẽ được thu thập 2 ml máu tĩnh mạch chống đông bởi EDTA, để xác định biến thể ABCG2 Q141K. Genomic DNA của các tế bào bạch cầu từ mẫu máu sẽ được tách chiết bằng bộ kit GeneJet whole blood genomic DNA purification (Thermo Scientific, Mỹ). Phản ứng PCR, khuếch đại ABCG2, có sử dụng: bộ mồi được thiết kế cho điểm đa hình; TaKaRa Tag HotStart Polymerase (Takara, Nhật Bản); máy Mastercycler@Pro S (Eppendorf, Đức). Sản phẩm PCR được kiểm tra bằng kỹ thuật điện di trên gel agarose 2% và nhuộm bằng Diamond Nucleic Acid Dye (Promega, Mỹ), sau đó, được tinh sạch bằng Exosap-IT glycerol solution (Affymetrix, Mỹ) và thực hiện phản ứng cycle sequencing với BigDye Terminator v3.1 Cycle Sequencing kit (Applied Biosystems, Mỹ). Trình tự DNA được đọc bằng máy ABI 3130 Genetic Analyzer với POP-7 polymer, capillary 50 cm (Applied Biosystems, Mỹ). Kết quả giải trình tự DNA được phân tích bằng phần mềm CLC Main Workbench. Toàn bộ quy trình giải trình tự gen đã được tối ưu hóa qua các nghiên cứu trước đây^(5,6,7).

2.4 Phân tích thống kê: χ^2 test được dùng cho biến định tính. Mann-Whitney test, Kruskal-Wallis test được dùng cho biến định lượng. Mỗi liên quan giữa ABCG2 Q141K và nồng độ acid uric máu được đánh giá theo các mô hình gen: cộng gộp, lặn, trội, đồng trội⁽⁸⁾. Khác biệt có ý nghĩa thống kê khi giá trị $p < 0.05$.

2.5 Vấn đề đạo đức trong nghiên cứu: Đề tài nghiên cứu đã được chấp thuận của Hội đồng đạo đức trong nghiên cứu Y sinh học Đại học Y Dược Thành phố Hồ Chí Minh với quyết định số 548/HĐĐĐ-ĐHYD ngày 14 tháng 9 năm 2020.

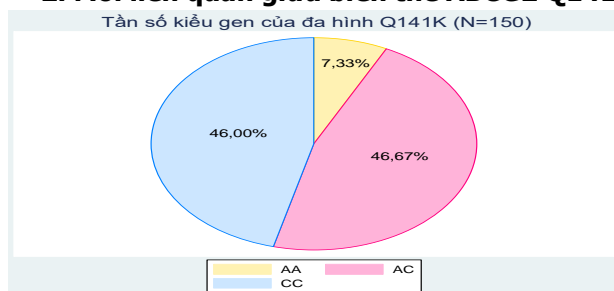
III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

1. Đặc điểm đối tượng nghiên cứu. Nồng độ acid uric máu có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê theo giới tính ($p < 0,05$).

Đặc điểm (N=150)				
Nam/Nữ	38/112			
	Giá trị trung vị	Khoảng 25th – 75th	Min – Max	Giá trị p
Tuổi (năm)	35.00	31.00-40.00	23.00-60.00	
BMI (kg/m ²)	22.30	19.80-24.00	16.20-34.30	
Huyết áp tâm thu (mmHg)	118.50	105.00-126.80	90.00-148.00	
Huyết áp tâm trương (mmHg)	72.00	65.00-80.00	60.00-113.00	
Nồng độ acid uric máu (mg/dl)	5.12	4.39-5.83	3.17-7.60	

Nam	6.49	5.67-6.76	3.17-7.60	<0.001
Nữ	4.66	4.30-5.37	3.36-6.10	

2. Môi liên quan giữa biến thể ABCG2 Q141K và nồng độ acid uric máu



Tỉ lệ biến thể ABCG2 Q141K là 54%. Trong các mô hình gen, biến thể ABCG2 Q141K không liên quan có ý nghĩa thống kê với nồng độ acid uric máu ($p>0.05$). Nồng độ acid uric máu của đối tượng mang allele nguy cơ có xu hướng cao hơn của đối tượng không mang allele nguy cơ. Nồng độ acid uric máu có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê ở đối tượng mang biến thể Q141K theo giới tính ($p<0.05$).

Q141K	Kiểu gen (n)	Nồng độ acid uric máu (mg/dl)			Giá trị p
		Giá trị trung vị	Khoảng 25 th – 75 th	Min – Max	
Cộng gộp	AA (11)	5.20	4.55-5.69	4.34-6.76	0.272
	AC (70)	5.30	4.52-5.89	3.38-7.60	
	CC (69)	4.84	4.30-5.67	3.17-6.99	
Lặn	AA (11)	5.20	4.55-5.69	4.34-6.76	0.754
	AC+CC (139)	5.09	4.37-5.83	3.17-7.60	
Trội	AA+AC (81)	5.30	4.52-5.88	3.38-7.60	0.107
	CC (69)	4.84	4.30-5.67	3.17-6.99	
Đồng trội	AA+CC (80)	4.86	4.35-5.68	3.17-6.99	0.149
	AC (70)	5.30	4.52-5.89	3.38-7.60	
Nam	AA+AC (81)	6.54	6.37-6.76	4.29-7.60	0.000
Nữ		4.84	4.34-5.50	3.38-6.10	

IV. BÀN LUẬN

ABCG2 Q141K là biến thể thường gặp ở dân số Châu Á theo các nghiên cứu trước, cũng tương đồng với nghiên cứu này trên dân số Việt Nam. ABCG2 Q141K được nhiều nghiên cứu báo cáo có liên quan nồng độ acid uric máu, tăng nguy cơ tăng acid uric máu. Tuy nhiên, trong nghiên cứu này, chúng tôi không ghi nhận mối liên quan giữa ABCG2 Q141K và nồng độ acid uric máu. Kết quả này có thể do cỡ mẫu nghiên cứu còn hạn chế, bên cạnh đó, ngoài yếu tố di truyền, nồng độ acid uric máu còn chịu tác động từ các yếu tố môi trường như tuổi, giới tính, lối sống, điều kiện kinh tế, trình độ học vấn.

Nghiên cứu này có một số hạn chế là chúng tôi tiếp cận đối tượng nghiên cứu tại một khoa của một bệnh viện, chưa khảo sát được đối tượng thuộc nhiều vùng miền của Việt Nam. Hơn nữa, chưa có nhiều nghiên cứu tương đồng trên dân số Việt Nam để chúng tôi so sánh.

V. KẾT LUẬN

Không có mối liên quan giữa biến thể ABCG2 Q141K và nồng độ acid uric máu ở người Việt Nam trưởng thành. Cần tiến hành các nghiên cứu với cỡ mẫu lớn hơn, mở rộng phạm vi nghiên cứu tại nhiều địa phương để khảo sát sự

ảnh hưởng của biến thể ABCG2 Q141K đến nồng độ acid uric máu trên dân số Việt Nam, từ đó, hỗ trợ công tác tư vấn di truyền, phân tầng nguy cơ sớm, giảm gánh nặng bệnh tật, chi phí điều trị.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

- Benn CL, Dua P, Gurrell R, et al.** Physiology of Hyperuricemia and Urate-Lowering Treatments. *Front. Med.* 2018;5:160. doi:10.3389/fmed.2018.00160
- Chen L, Manautou JE, Rasmussen TP, et al.** Development of precision medicine approaches based on inter-individual variability of BCRP/ABCG2. *Acta Pharmaceutica Sinica B.* 2019;9(4):659-674. doi:10.1016/j.apsb.2019.01.007
- Reginato AM, Mount DB, Yang I, et al.** The genetics of hyperuricaemia and gout. *Nat Rev Rheumatol.* 2012;8(10):610-621. doi:10.1038/nrrheum.2012.144
- Higashino T, Takata T, Nakaoka H, et al.** Multiple common and rare variants of ABCG2 cause gout. *RMD Open.* 2017;3:e000464. doi:10.1136/rmdopen-2017-000464
- Do MD, Pham DV, Le LP, et al.** Recurrent PROC and novel PROS1 mutations in Vietnamese patients diagnosed with idiopathic deep venous thrombosis. *International Journal of Laboratory Hematology.* 2021;43(2):266-272. doi:10.1111/ijlh.13345
- Do MD, Mai TP, Do AD, et al.** Risk factors for cutaneous reactions to allopurinol in Kinh Vietnamese: results from a case-control study. *Arthritis Res Ther.* 2020;22:182. doi:10.1186/s13075-020-02273-1

7. **Mai P-T, Le D-T, Nguyen T-T, et al.** Novel GDAP1 Mutation in a Vietnamese Family with Charcot-Marie-Tooth Disease. *BioMed Research International*. 2019;6. doi:10.1155/2019/7132494

8. **Chen S-T, Wu S, Su C, et al.** Association of ABCG2 rs2231142-A allele and serum uric acid levels in male and obese individuals in a Han Taiwanese population. *J Formos Med Assoc*. 2017; 116(1):18-23. doi:10.1016/j.jfma.2015.12.002

KHẢO SÁT MỘT SỐ YẾU TỐ LIÊN QUAN ĐẾN TÍNH CHẤT TÂN SẢN HOẶC ÁC TÍNH CỦA POLYP TÚI MẬT

Đào Thị Luận^{1,2}, Đặng Đức Thịnh^{1,2}, Nguyễn Thị Quỳnh¹, Trần Ngọc Minh^{1,2}

TÓM TẮT

Mục tiêu: Khảo sát một số yếu tố liên quan đến tính chất tân sản hoặc ác tính của polyp túi mật. **Phương pháp:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 95 bệnh nhân được phát hiện có polyp túi mật trên bệnh phẩm cắt túi mật tại bệnh viện Đại học Y Hà Nội từ 01/2019 đến 10/2019. **Kết quả:** Tỷ lệ tân sản và tỷ lệ ung thư ở những trường hợp có trên 01 polyp và polyp kích thước dưới 10 mm thấp hơn các tỷ lệ tương ứng ở những trường hợp chỉ có 01 polyp và polyp kích thước từ 10 mm trở lên; tỷ lệ polyp ung thư ở những người từ 50 tuổi trở xuống thấp hơn tỷ lệ tương ứng ở những người trên 50 tuổi. Những sự khác biệt trên đều có ý nghĩa thống kê với $p < 0,05$. **Kết luận:** Trên 50 tuổi, polyp kích thước từ 10 mm trở lên, chỉ có 01 polyp là các yếu tố có liên quan đến tính chất tân sản hoặc ác tính của polyp túi mật.

Từ khóa: Polyp túi mật, tân sản, ác tính

SUMMARY

INVESTIGATE SEVERAL FACTORS ASSOCIATED WITH NEOPLASTIC OR MALIGNANT GALLBLADDER POLYPS

Purpose: Investigate several factors associated with neoplastic or malignant gallbladder polyps. **Methods:** A descriptive cross-sectional study was conducted on 95 patients with gallbladder polyps on cholecystectomy specimens at Hanoi Medical University Hospital from January 2019 to October 2019. **Results:** The rates of neoplastic polyps and cancerous polyps in cases with more than one polyp and polyps less than 10 mm in size were significantly lower than the figures for cases with only 1 polyp and polyps of 10 mm or more. The rate of cancerous polyps of those aged 50 and younger was lower than that of those over 50 years old. These differences were statistically significant with $p < 0.05$. **Conclusions:** Over the age of 50, polyps of 10 mm or more in size, only 01 polyp are factors associated with

neoplastic or malignant gallbladder polyps.

Keywords: Gallbladder polyps, neoplastic, malignant

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Polyp túi mật là tổn thương dạng lồi do sự phát triển, tăng sinh không bình thường, nhô lên từ bề mặt niêm mạc túi mật. Tỷ lệ gặp polyp túi mật được báo cáo trong y văn thay đổi từ 1,3% đến 6,9% cho cả hai giới trên tất cả các trường hợp cắt túi mật. Bệnh gặp ở cả 2 giới mặc dù không có sự ưu thế rõ rệt ở giới nào và ở nhiều lứa tuổi, tuy nhiên rất hiếm ở trẻ em.¹ Về bản chất mô bệnh học, polyp túi mật có thể phân làm hai loại chính là tổn thương tân sản thực sự và tổn thương không phải tân sản. Tại Bệnh viện Đại học Y Hà Nội, thống kê mỗi tháng có khoảng 40-60 ca phẫu thuật cắt polyp túi mật, tuy nhiên thực tế chưa có nghiên cứu nào tại đây về đặc điểm mô bệnh học cũng như các yếu tố nguy cơ ác tính hóa của polyp túi mật để giúp định hướng điều trị và tiên lượng bệnh một cách đầy đủ. Vì vậy, chúng tôi tiến hành nghiên cứu nhằm mục tiêu: *Khảo sát một số yếu tố liên quan đến tính chất tân sản hoặc ác tính của polyp túi mật.*

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Đối tượng nghiên cứu. Gồm 95 người bệnh được phát hiện có polyp túi mật trên bệnh phẩm cắt túi mật tại bệnh viện Đại học Y Hà Nội từ 01/2019 đến 10/2019.

Tiêu chuẩn lựa chọn

- Người bệnh được chẩn đoán có polyp túi mật trên kết quả giải phẫu bệnh bệnh phẩm phẫu thuật.

- Có đủ tiêu bản mô bệnh học và khối nén.

- Có hồ sơ bệnh án đủ các biến số cần thiết cho nghiên cứu.

Tiêu chuẩn loại trừ. Người bệnh không thỏa mãn một trong các tiêu chuẩn lựa chọn trên.

Thời gian và địa điểm nghiên cứu

- Thời gian: từ 07/2020 đến 07/2021.

- Địa điểm: Khoa Giải phẫu bệnh - Bệnh viện

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thị Quỳnh

Email: quynh95hmu@gmail.com

Ngày nhận bài: 15.9.2021

Ngày phản biện khoa học: 12.11.2021

Ngày duyệt bài: 23.11.2021