

NHỒI MÁU CƠ TIM CẤP Ở NGƯỜI TRẺ CÓ ĐIỂM NGUY CƠ ĐA GEN BỆNH MẠCH VÀNH CAO: NHÂN MỘT TRƯỜNG HỢP LÂM SÀNG

Trần Công Duy^{1,2}, Hoàng Văn Sỹ^{1,2}

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Nhồi máu cơ tim (NMCT) cấp ở người trẻ đang có xu hướng gia tăng và thường liên quan đến sự tương tác phức tạp giữa yếu tố nguy cơ truyền thống và yếu tố di truyền. Điểm nguy cơ đa gen bệnh mạch vành (BMV) là công cụ mới giúp lượng hóa nguy cơ di truyền, đặc biệt hữu ích ở người trẻ khi các thang điểm nguy cơ lâm sàng có thể đánh giá thấp nguy cơ thực sự.

Phương pháp nghiên cứu: Báo cáo trường hợp lâm sàng.

Kết quả: Bệnh nhân nam 34 tuổi nhập viện vì NMCT cấp ST chênh lên thành trước rộng, biến chứng choáng tim, được can thiệp đặt stent đoạn gần động mạch liên thất trước. Bệnh nhân có nhiều yếu tố nguy cơ truyền thống như hút thuốc lá nhiều, rối loạn lipid máu hỗn hợp và béo phì. Xét nghiệm không phát hiện đột biến gen gây tăng cholesterol máu có tính gia đình, nhưng điểm nguy cơ đa gen BMV ở mức cao. Sau điều trị nội khoa tối ưu và can thiệp mạch vành qua da kịp thời, tình trạng lâm sàng ổn định và bệnh nhân được xuất viện an toàn.

Kết luận: Trường hợp lâm sàng này cho thấy vai trò quan trọng của yếu tố di truyền đa gen trong bệnh sinh NMCT cấp ở người trẻ. Việc tích hợp điểm nguy cơ đa gen BMV với đánh giá lâm sàng giúp nhận diện sớm nhóm nguy cơ rất cao và định hướng cá thể hóa chiến lược dự phòng thứ phát.

Từ khóa: Nhồi máu cơ tim cấp, người trẻ, điểm nguy cơ đa gen bệnh mạch vành, trường hợp lâm sàng

SUMMARY

ACUTE MYOCARDIAL INFARCTION IN A YOUNG ADULT WITH A HIGH POLYGENIC RISK SCORE FOR CORONARY ARTERY DISEASE: A CASE REPORT

Background: Acute myocardial infarction (AMI) in young adults is increasingly recognized and is often related to a complex interplay between traditional cardiovascular risk factors and genetic predisposition. Polygenic risk scores for coronary artery disease (CAD) are emerging tools that quantify inherited risk and are particularly useful in young individuals, in whom conventional clinical risk scores may underestimate true risk.

Methods: Case report.

Results: A 34-year-old man was admitted with

extensive anterior ST-segment elevation myocardial infarction complicated by cardiogenic shock and underwent percutaneous coronary intervention with stent implantation in the proximal left anterior descending artery. The patient had several traditional risk factors, including heavy smoking, mixed dyslipidemia, and obesity. Genetic testing did not identify pathogenic variants associated with familial hypercholesterolemia; however, the CAD polygenic risk score was high. After timely optimal medical therapy and percutaneous coronary intervention, the patient's clinical condition stabilized and was discharged safely.

Conclusion: This case highlights the important role of polygenic inheritance in the pathogenesis of AMI in young adults. Integrating polygenic risk scores for CAD with clinical assessment may facilitate early identification of individuals at very high risk and support personalized secondary prevention strategies.

Keywords: acute myocardial infarction, young adults, polygenic risk score for coronary artery disease, case report.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Mặc dù thường gặp ở người trung niên và cao tuổi, nhồi máu cơ tim cấp ở người trẻ đang có xu hướng gia tăng trong những thập niên gần đây và đặt ra nhiều thách thức trong chẩn đoán, điều trị cũng như dự phòng lâu dài [1]. Các nghiên cứu trong nước cho thấy NMCT ở người ≤ 45 tuổi chủ yếu gặp ở nam giới, thường liên quan đến hút thuốc lá, rối loạn lipid máu và béo phì; tổn thương mạch vành đa phần là một nhánh, thường gặp nhất là động mạch liên thất trước (LAD) [2]. Tuy nhiên, một số bệnh nhân NMCT trẻ tuổi không có hoặc chỉ có ít yếu tố nguy cơ tim mạch truyền thống, gợi ý vai trò quan trọng của yếu tố di truyền trong bệnh sinh. NMCT là bệnh lý đa gen, có sự tích lũy của hàng triệu biến thể di truyền, mỗi biến thể có hiệu ứng nhỏ, có thể tương tác làm gia tăng đáng kể nguy cơ mắc bệnh ở cấp độ cá thể. Điểm nguy cơ đa gen BMV đã được phát triển nhằm lượng hóa nguy cơ di truyền này và có hiệu năng tiên đoán tốt nguy cơ NMCT, đặc biệt ở người trẻ khi các thang điểm nguy cơ lâm sàng thường đánh giá thấp nguy cơ thực sự [3-4].

Các nghiên cứu lớn cho thấy những cá thể thuộc nhóm nguy cơ đa gen cao mắc BMV và NMCT cao gấp khoảng 3 lần so với quần thể chung, với thời điểm khởi phát sớm hơn nhiều năm [3]. Đáng chú ý, nguy cơ này tương đương hoặc thậm chí cao hơn nguy cơ do các đột biến đơn gen như tăng cholesterol

¹Đại học Y Dược Thành Phố Hồ Chí Minh

²Khoa Nội Tim Mạch, Bệnh viện Chợ Rẫy

Tác giả chịu trách nhiệm chính: Hoàng Văn Sỹ

Email: hoangvansy@ump.edu.vn

Mã bài: N736

Ngày nhận bài: 2/4/2026

Ngày phản biện khoa học: 1/4/2026

Ngày duyệt bài: 15/5/2026

máu có tính gia đình. Trên cơ sở đó, Hội Tim Hoa Kỳ và Hội Tim Châu Âu đã công bố các tuyên bố khoa học và đồng thuận chuyên gia nhấn mạnh tiềm năng ứng dụng của thang điểm nguy cơ đa gen BMV trong phân tầng nguy cơ và dự phòng tiên phát cũng như dự phòng thứ phát bệnh tim mạch, đặc biệt ở nhóm bệnh nhân trẻ tuổi [5-7].

Tại Việt Nam, dữ liệu về vai trò của điểm nguy cơ đa gen BMV ở người trẻ NMCT cấp hiện còn rất hạn chế. Việc báo cáo trường hợp lâm sàng NMCT cấp ở người trẻ có điểm nguy cơ đa gen BMV cao góp phần làm rõ ý nghĩa lâm sàng của yếu tố di truyền trong bệnh sinh NMCT sớm và gợi mở hướng tiếp cận mới trong sàng lọc và dự phòng bệnh tim mạch.

II. TRƯỜNG HỢP LÂM SÀNG

Bệnh nhân nam, 34 tuổi, nghề nghiệp là nông dân, nhập Khoa Nội Tim Mạch, Bệnh viện Chợ Rẫy vào ngày 05/10/2024 vì lý do đau ngực.

Cách nhập viện 2 giờ, bệnh nhân đột ngột đau ngực sau xương ức khi nghỉ ngơi, không lan, kiểu đau đè ép, mức độ đau nhiều, kéo dài hơn 20 phút, không giảm đau ngực, kèm khó thở, vã mồ hôi nên nhập một bệnh viện ở tỉnh Bạc Liêu với huyết áp 70/40 mmHg, được điều trị thở oxy qua cannula 6 lít/phút, Enoxaparin, Aspirin, Ticagrelor, Atorvastatin, Noradrenalin, chụp mạch vành cản quang cấp cứu phát hiện tắc nghẽn hoàn toàn đoạn gần LAD và được đặt một stent phủ thuốc vào đoạn gần LAD, sau đó chuyển đến Bệnh viện Chợ Rẫy (Hình 2).

Bệnh nhân hút thuốc lá 40 gói/năm, chưa phát hiện bệnh lý trước đây, không có tiền sử gia đình bệnh tim mạch sớm.

Vào lúc nhập viện Chợ Rẫy, bệnh nhân tỉnh, tiếp xúc tốt, mạch 75 lần/phút, huyết áp 100/65 mmHg (đang truyền tĩnh mạch Noradrenalin), nhiệt độ 37 độ C, nhịp thở 20 lần/phút. Tim: T1, T2 đều, rõ. Phổi không ran. Bụng mềm, không điểm đau khu trú. Cân nặng 80 kg, chiều cao 165 cm, chỉ số khối cơ thể 29 kg/m². Bệnh nhân không phù, không có xanthoma, chi ấm, mạch rõ.

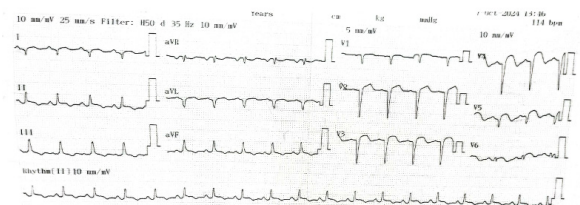
Về cận lâm sàng, điện tâm đồ phát hiện sóng Q ở các chuyển đạo từ V2 đến V5, ST chênh lên ở các chuyển đạo từ V1 đến V6, DI, aVL (Hình 1). Bệnh nhân có nồng độ hs-Tropinin I tăng cao (226409,3 pg/mL), nồng độ LDL-C tăng rất cao (220 mg/dL), cholesterol toàn phần và triglyceride cao và HDL-C thấp (Bảng 1). Siêu âm tim ghi nhận các buồng tim không dày, dẫn; giảm động toàn bộ thất trái, nhiều nhất ở vách liên thất và vùng mỏm và phân suất tổng máu thất trái 25%.

Xét nghiệm các gen tăng cholesterol máu có

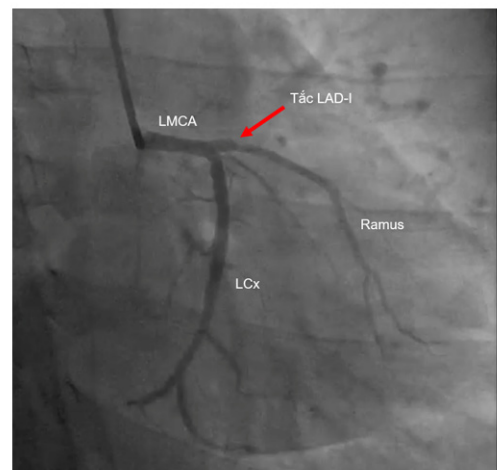
tính gia đình không phát hiện biến thể gây bệnh ở gen LDLR, APOB, PCSK9 (Bảng 2). Xét nghiệm Kardiogen phát hiện nguy cơ cao với điểm nguy cơ đa gen BMV là 0,605 (Hình 3).

Về chẩn đoán xác định, đây là bệnh nhân NMCT cấp ST chênh lên thành trước rộng giờ thứ 14, biến chứng choáng tim đã được đặt stent ở đoạn gần LAD với nguy cơ đa gen BMV cao và nhiều yếu tố nguy cơ gồm hút thuốc lá nhiều, rối loạn lipid máu hỗn hợp và béo phì độ I.

Tại Khoa Nội Tim Mạch, Bệnh viện Chợ Rẫy, bệnh nhân được điều trị tiếp tục thở oxy 6 lít/phút qua cannula, Enoxaparin, Aspirin, Ticagrelor, Atorvastatin, giảm liều dần và ngưng Noradrenalin, truyền tĩnh mạch Dobutamin. Tình trạng bệnh nhân ổn định sau 24 giờ, ngưng Dobutamin, bổ sung Lisinopril, Bisoprolol và Spironolactone vào các ngày sau. Bệnh nhân xuất viện sau 5 ngày điều trị tại Bệnh viện Chợ Rẫy.



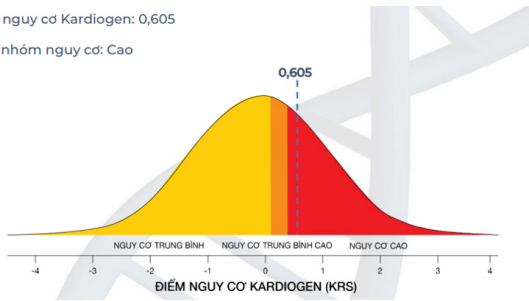
Hình 1. Điện tâm đồ lúc nhập viện của bệnh nhân



Hình 2. Kết quả chụp mạch vành cản quang của bệnh nhân.

LMCA (left main coronary artery): thân chung động mạch vành trái), LAD (left anterior descending artery): động mạch liên thất trước, LCx (left circumflex): động mạch mũ, Ramus: động mạch trung gian.

Điểm nguy cơ Kardiogen: 0,605
Phân nhóm nguy cơ: Cao



Hình 3. Kết quả xét nghiệm điểm nguy cơ đa gen bệnh mạch vành

Bảng 1. Kết quả xét nghiệm huyết học và sinh hóa của bệnh nhân

Xét nghiệm	Kết quả
Hemoglobin (g/L)	134
Bạch cầu (G/L)	12.58
Tiểu cầu (G/L)	339
hs-Troponin I (pg/mL)	226409,3
Glucose (mg/dL)	145
BUN (mg/dL)	20
Creatinine (mg/dL)	0.87
eGFR (CKD-EPI 2021) (mL/min/1,73 m ²)	116,12
AST (U/L)	188
ALT (U/L)	742
Na ⁺ (mmol/L)	128
K ⁺ (mmol/L)	3,7
Cl ⁻ (mmol/L)	97
Cholesterol toàn phần (mg/dL)	278
LDL-C (mg/dL)	220
HDL-C (mg/dL)	33
Triglyceride (mg/dL)	261
TSH (pg/mL)	16,39
Free T4 (mIU/mL)	2,13

Bảng 2. Kết quả xét nghiệm gen tăng cholesterol máu có tính gia đình

KẾT QUẢ				
STT	GENE	BỆNH/ KIỂU HÌNH	BIẾN THỂ PHÁT HIỆN	PHÂN LỚP BIẾN THỂ
1	LDLR	Tăng cholesterol máu di truyền	Không phát hiện biến thể được phân lớp gây bệnh	-
2	APOB	Tăng cholesterol máu di truyền	Không phát hiện biến thể được phân lớp gây bệnh	-
3	PCSK9	Tăng cholesterol máu di truyền	Không phát hiện biến thể được phân lớp gây bệnh	-
KẾT LUẬN: không phát hiện biến thể được phân lớp gây bệnh				

III. BÀN LUẬN

Trường hợp lâm sàng được báo cáo là bệnh nhân nam, 34 tuổi, nhập viện vì NMCT cấp ST chênh lên thành trước rộng, biến chứng choáng tim và suy giảm chức năng tâm thu thất trái nặng. Bệnh nhân trẻ tuổi này có một số yếu tố nguy cơ truyền thống như hút thuốc lá nhiều, rối loạn lipid máu và béo phì, nhưng không có tiền sử gia đình bệnh tim mạch sớm và không phát hiện các đột biến đơn gen gây tăng cholesterol máu có tính gia đình. Điểm nổi bật của ca bệnh là nồng độ LDL-C rất cao đi kèm với điểm nguy cơ đa gen BMV ở mức cao. Nghiên cứu của Patel AP và cộng sự (cs) về thang điểm nguy cơ đa gen BMV hiệu chỉnh theo nguồn gốc đa chủng tộc gần đây (GPSMult) gồm khoảng 1,2 triệu biến thể gen tiếp tục khẳng định thang điểm này cải thiện đáng kể khả năng dự đoán BMV và biến cố NMCT cấp, đặc biệt ở người trẻ, đồng thời vượt trội so với các thang điểm nguy cơ đa gen trước đó như thang điểm gồm khoảng 6,6 triệu biến thể gen do Khera AV và cs xây dựng [3-4]. Trong bối cảnh NMCT ở người trẻ, các tổng quan gần đây cho thấy ngoài xơ vữa động mạch, các yếu tố không truyền thống như viêm mạn tính, rối loạn đông máu, stress tâm lý và yếu tố di truyền đóng vai trò ngày càng quan trọng [1]. Trường hợp này phù hợp với xu hướng đó, khi yếu tố di truyền đa gen có thể đã góp phần đáng kể vào tiến trình xơ vữa sớm và biến cố NMCT nặng ở tuổi còn trẻ.

Một điểm có ý nghĩa thực hành quan trọng là mặc dù nguy cơ đa gen BMV ở mức cao, nguy cơ này có thể được điều chỉnh đáng kể thông qua lối sống lành mạnh và kiểm soát tích cực các yếu tố nguy cơ tim mạch. Nghiên cứu của Khera AV và cs, thực hiện trên hơn 55.000 đối tượng thuộc ba đoàn hệ tiền cứu lớn và một nghiên cứu cắt ngang, đã cho thấy điểm nguy cơ đa gen và lối sống là hai yếu tố độc lập, đồng thời có tác động cộng hưởng đến nguy cơ biến cố mạch vành [8]. Trong nghiên cứu này, những cá thể thuộc nhóm nguy cơ đa gen cao nhất (ngũ phân vị cao nhất) có nguy cơ mắc BMV cao hơn 91% so với nhóm nguy cơ thấp; tuy nhiên, việc tuân thủ lối sống lành mạnh vẫn mang lại lợi ích giảm nguy cơ rõ rệt trong mọi mức nguy cơ đa gen. Cụ thể, ở nhóm nguy cơ đa gen cao, những người có lối sống lành mạnh – được định nghĩa là không hút thuốc, không béo phì, hoạt động thể lực thường xuyên và chế độ ăn lành mạnh – có nguy cơ biến cố mạch vành thấp hơn 46% so với những người có lối sống không lành mạnh (HR 0,54; KTC 95%: 0,47–0,63) [8]. Sự khác biệt này không chỉ có ý nghĩa thống kê mà còn mang giá trị lâm sàng rõ rệt, khi tỷ lệ biến cố mạch vành tích lũy trong 10

năm giảm gần một nửa ở nhóm nguy cơ đa gen cao nhưng duy trì lối sống lành mạnh. Đồng thời, nghiên cứu cũng ghi nhận gánh nặng xơ vữa dưới lâm sàng, đánh giá qua điểm vôi hóa động mạch vành, thấp hơn đáng kể ở những cá thể tuân thủ lối sống lành mạnh, ngay cả trong cùng nhóm nguy cơ di truyền cao. Ngoài ra, lợi ích giảm các biến cố tim mạch nặng của các liệu pháp hạ lipid máu như statin và ức chế PCSK9 đạt được nhiều hơn ở các bệnh nhân có điểm nguy cơ đa gen cao so với nhóm có điểm nguy cơ đa gen thấp qua các thử nghiệm lâm sàng như CARE, ASCOT, JUPITER, ODYSSEY và FOURIER [6]. Những kết quả này đặc biệt có ý nghĩa đối với bệnh nhân NMCT cấp ở người trẻ, khi yếu tố di truyền thường đóng vai trò nổi bật hơn so với các yếu tố nguy cơ truyền thống. Trường hợp lâm sàng được báo cáo cho thấy bệnh nhân có điểm nguy cơ đa gen cao và biểu hiện NMCT nặng ở tuổi rất trẻ, qua đó nhấn mạnh nhu cầu dự phòng thứ phát tích cực bằng thay đổi lối sống và điều trị thuốc tối ưu. Việc truyền đạt cho bệnh nhân hiểu rằng nguy cơ di truyền cao vẫn có thể được cải thiện thông qua hành vi sức khỏe phù hợp có vai trò quan trọng trong tăng cường tuân thủ điều trị, cải thiện tiên lượng lâu dài và giảm nguy cơ tái phát biến cố tim mạch.

Từ góc độ lâm sàng, ca bệnh này cho thấy NMCT ở người trẻ là kết quả của sự tương tác phức tạp giữa yếu tố di truyền và môi trường. Các yếu tố nguy cơ tim mạch ở người trẻ cần lưu ý như béo phì, hút thuốc lá, tăng huyết áp, đái tháo đường, rối loạn lipid máu hoặc có tiền sử gia đình mắc bệnh tim mạch sớm (nam <55 tuổi, nữ <65 tuổi). Béo phì cần được phát hiện thường quy thông qua đo chỉ số khối cơ thể và vòng eo trong các lần khám sức khỏe định kỳ. Ở các cá thể có nhiều yếu tố nguy cơ hoặc tiền sử gia đình, cần đo huyết áp, đánh giá lipid máu, đường huyết từ sớm, kiểm soát tích cực các yếu tố nguy cơ có thể thay đổi và cân nhắc áp dụng các công cụ phân tầng nguy cơ mới như điểm nguy cơ đa gen khi phù hợp. Việc tích hợp điểm nguy cơ đa gen với đánh giá nguy cơ lâm sàng có thể giúp nhận diện sớm các cá thể nguy cơ rất cao, từ đó tối ưu hóa chiến lược dự phòng và điều trị cá thể hóa. Đây cũng là hướng tiếp cận được các tuyên bố khoa học và đồng thuận của AHA và ESC khuyến cáo cân nhắc trong tương lai, đặc biệt đối với nhóm bệnh nhân trẻ tuổi [5-7].

IV. KẾT LUẬN

Nhồi máu cơ tim cấp ở người trẻ là hậu quả của sự tương tác phức tạp giữa yếu tố nguy cơ truyền thống và yếu tố di truyền. Trường hợp lâm sàng này cho thấy điểm nguy cơ đa gen BMV có thể đóng vai trò then chốt trong cơ chế bệnh sinh của NMCT sớm, ngay cả khi không phát hiện đột biến đơn gen. Việc tích hợp đánh giá nguy cơ đa gen vào thực hành lâm sàng giúp nhận diện sớm nhóm bệnh nhân nguy cơ rất cao, từ đó tối ưu hóa chiến lược dự phòng thứ phát và cá thể hóa điều trị lâu dài.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Zaheen M, Pender P, Dang QM, Sinha E, Chong JJH, Chow CK, Zaman S.** Myocardial Infarction in the Young: Aetiology, Emerging Risk Factors, and the Role of Novel Biomarkers. *J Cardiovasc Dev Dis.* 2025;12(4):148. doi: 10.3390/jcdd12040148.
2. **Vũ Hoàng Vũ, Nguyễn Dương Khang, Lê Thị Anh Hoa, Võ Thị Diễm Thúy, Trương Quang Bình.** Đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và kết cục trung hạn ở bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp người trẻ: nghiên cứu đơn trung tâm, hồi cứu. *Tạp chí Y học Thành phố Hồ Chí Minh.* 2024;27(2):147-155.
3. **Khera AV, Chaffin M, Aragam KG, et al.** Genome-wide polygenic scores for common diseases identify individuals with risk equivalent to monogenic mutations. *Nat Genet.* 2018;50(9):1219-1224. doi: 10.1038/s41588-018-0183-z.
4. **Patel AP, Wang M, Ruan Y, et al.** A multi-ancestry polygenic risk score improves risk prediction for coronary artery disease. *Nat Med.* 2023;29:1793–1803. doi: 10.1038/s41591-023-02429-x
5. **O'Sullivan JW, Raghavan S, Marquez-Luna C, et al.** Polygenic Risk Scores for Cardiovascular Disease: A Scientific Statement From the American Heart Association. *Circulation.* 2022;146(8):e93-e118. doi: 10.1161/CIR.0000000000001077.
6. **Schunkert H, Di Angelantonio E, Inouye M, et al.** Clinical utility and implementation of polygenic risk scores for predicting cardiovascular disease: A clinical consensus statement of the ESC Council on Cardiovascular Genomics, the ESC Cardiovascular Risk Collaboration, and the European Association of Preventive Cardiology. *Eur Heart J.* 2025;46(15):1372-1383. doi: 10.1093/eurheartj/ehae649.
7. **Marston NA, Pirruccello JP, Melloni GEM, et al.** Predictive Utility of a Coronary Artery Disease Polygenic Risk Score in Primary Prevention. *JAMA Cardiol.* 2023;8(2):130-137. doi: 10.1001/jamacardio.2022.4466.
8. **Khera AV, Emdin CA, Drake I, et al.** Genetic Risk, Adherence to a Healthy Lifestyle, and Coronary Disease. *N Engl J Med.* 2016;375(24):2349-2358. doi: 10.1056/NEJMoa1605086.