ĐẶC ĐIỂM ĐỘT BIẾN GEN BỆNH KHIẾM THÍNH BẨM SINH Ở TRẺ EM TẠI TỈNH THÁI NGUYÊN

Bùi Bằng Giang[1], Nguyễn Công Hoàng[1], Trần Thế Hoàng[2]

TÓM TẮT

Mục tiêu: *Mô tả đặc điểm đột biến gen bệnh khiếm thính bẩm sinh ở trẻ em tại tỉnh Thái Nguyên.*

Đối tượng và phương pháp: *Nghiên cứu mô tả cắt ngang được thực hiện trên 100 trẻ khiếm thính bẩm sinh tại Thái Nguyên bằng kỹ thuật giải trình tự WES.*

Kết quả: Tỉ lệ trẻ có đột biến gen là 67,0%. Có 29 gen khác nhau có đột biến với tổng cộng 146 lượt ghi nhận đột biến gen ở 67 trẻ; tỉ lệ đột biến gen *OFD1* chiếm cao nhất với 16,4%; *GJB2* là 15,8% và *SLC12A2* là 10,3%; các gen còn lại được phát hiện với tỉ lệ thấp hơn. Trong 67 trẻ được xác định có đột biến gen, có 31 trẻ mang đột biến ở 1 gen, chiếm tỉ lệ 46,3%; tỉ lệ mang đột biến đồng thời ở 2 gen là 13,4%, ở 3 gen là 20,9%, ở 4 gen là 14,9% và ở 5 gen là 4,5%. Biến thể NM_003611.3.3025G > C.D1009H của gen *OFD1* được phát hiện với tỉ lệ cao nhất (35,8%), tiếp theo là biến thể NM_004004.6.109G > A.(Val37Ile) của gen *GJB2* (32,8%), và biến thể NM_001046.3.1258C > G.L420V của gen *SLC12A2* (22,4%).

Kết luận: Đột biến gen ở trẻ khiếm thính bẩm sinh tại tỉnh Thái Nguyên khá đa dạng, với nhiều gen và biến thể, trong đó OFD1, GJB2 và SLC12A2 là những gen có tần suất đột biến cao.

Từ khóa: Đột biến gen, khiếm thính bẩm sinh, trẻ em.

SUMMARY

CHARACTERISTICS OF GENE MUTATIONS ASSOCIATED WITH CONGENITAL HEARING LOSS IN CHILDREN IN THAI NGUYEN PROVINCE

Objective: To describe the characteristics of gene mutations associated with congenital hearing loss in children in Thai Nguyen Province.

Study subjects and methods: A cross-sectional descriptive study was conducted on 100 children with congenital hearing loss at Thai Nguyen using Whole Exome Sequencing (WES).

Results: The prevalence of children with gene mutations was 67.0%. Mutations were identified in 29 different genes, with a total of 146 mutation events recorded across the 67 children; the *OFD1* gene mutation was the most frequent (16.4%), followed by *GJB2* (15.8%) and *SLC12A2* (10.3%), while other genes were detected at lower rates. Among the 67 children identified with gene mutations, 31 carried a mutation in a single gene (46.3%); the rates of concurrent mutations were 13.4% for two genes, 20.9% for three genes, 14.9% for four genes, and 4.5% for five genes. The *OFD1* gene variant NM_003611.3.3025G>C.D1009H was detected at the highest frequency (35.8%), followed by the *GJB2* variant NM_004004.6.109G>A.(Val37Ile) (32.8%) and the *SLC12A2* variant NM_001046.3.1258C>G.L420V (22.4%).

Conclusion: Gene mutations in children with congenital disabilities in Thai Nguyen province are quite diverse, involving multiple genes and variants; notably, *OFD1*, *GJB2*, and *SLC12A2* are high mutation frequencies.

Keywords: Gene mutation, congenital hearing loss, children.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Khiếm thính bẩm sinh (KTBS) là hiện tượng trẻ sinh ra bị suy giảm một phần hay toàn bộ khả năng cảm nhận về âm thanh ngay từ khi mới sinh [3]. KTBS là một trong những dị tật khá phổ biến ở người; ước tính, cứ khoảng 500-1.000 trẻ em sinh ra thì có 01 trẻ mắc KTBS [6]. Tỉ lệ trẻ mắc KTBS phổ biến nhất ở các nước thuộc vùng Đông Nam Á, châu Á - Thái Bình Dương và châu Phi [4]. KTBS gây ảnh hưởng lớn đến trí tuệ, nhận thức, nhân cách, khả năng giao tiếp và hòa nhập với cộng đồng của trẻ mắc bệnh, đồng thời gây ra các hệ lụy về kinh tế, xã hội[4]. Có hai nhóm nguyên nhân KTBS: di truyền và môi trường; trong đó, nguyên nhân di truyền (đột biến gen) chiếm hơn 50,0% [8]. Nhiều nghiên cứu trên thế giới đã xác định một số gen có liên quan đến KTBS, trong đó có những gen đã được nghiên cứu về chức năng và cho thấy protein do các gen này mã hóa có vai trò trong cơ chế bệnh sinh của KTBS [8]. Bên cạnh đó, KTBS là tình trạng đa gen; sự phân bố tần số gen và tỉ lệ đột biến gen khác nhau giữa các quần thể, chủng tộc. Việc tìm hiểu đặc điểm đột biến gen KTBS ở trẻ em sẽ giúp xây dựng bản đồ gen

[1]*Bệnh viện Trung ương Thái Nguyên*
[2]*Trường Đại học Y Dược Thái Nguyên*
Tác giả chịu trách nhiệm chính: Bùi Bằng Giang
Email: giangthuylinh.ent@gmail.com
Mã bài: N937
Ngày nhận bài: 12/7/2026
Ngày phản biện khoa học: 10/7/2026
Ngày duyệt bài: 25/9/2026

bệnh và làm căn cứ để đánh giá ảnh hưởng của từng gen bệnh lên kiểu hình bệnh. Nghiên cứu này nhằm mục tiêu: *Mô tả đặc điểm đột biến gen bệnh khiếm thính bẩm sinh ở trẻ em tại tỉnh Thái Nguyên.*

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP

2.1. Đối tượng nghiên cứu

Gồm 100 trẻ (<15 tuổi) mắc KTBS tại Trung tâm Bảo trợ và Công tác xã hội tỉnh Thái Nguyên.

2.2. Thời gian và địa điểm nghiên cứu

Từ tháng 4/2022 đến tháng 4/2023 tại Trung tâm Bảo trợ và Công tác xã hội tỉnh Thái Nguyên.

2.3. Phương pháp nghiên cứu

2.3.1. Thiết kế nghiên cứu

Nghiên cứu mô tả cắt ngang.

2.3.2. Cỡ mẫu và phương pháp chọn mẫu

- Cỡ mẫu: toàn bộ.

- Phương pháp chọn mẫu: chọn chủ đích.

Thực tế, chọn chủ đích toàn bộ 100 trẻ KTBS tại Trung tâm Bảo trợ và Công tác xã hội tỉnh Thái Nguyên.

2.4. Chỉ số nghiên cứu

- Tỉ lệ kết quả đột biến gen ở trẻ KTBS

- Phân bố đột biến gen KTBS theo nhóm tuổi, giới tính, dân tộc

- Tỉ lệ đặc điểm gen đột biến của trẻ KTBS

- Phân bố số gen có đột biến ở mỗi trẻ KTBS

- Đặc điểm các biến thể di truyền được phát hiện ở trẻ KTBS

2.5. Phân tích gen

Sử dụng kỹ thuật giải trình tự WES bằng máy Illumina NextSeq 550Dx, sau đó khuếch đại đoạn gen chứa các đa hình và đột biến quan tâm.

2.6. Xử lý và phân tích số liệu

Số liệu được xử lý theo thuật toán thống kê bằng phần mềm SPSS 25.0 với thống kê mô tả: số lượng, tỉ lệ phần trăm (%) cho biến định tính.

2.7. Đạo đức nghiên cứu

Nghiên cứu được Hội đồng đạo đức trong nghiên cứu y sinh học của Bệnh viện Trung ương Thái Nguyên chấp thuận (số 1367/GCN-HĐĐĐ ngày 31/12/2021).

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Bảng 1. Kết quả đột biến gen ở trẻ khiếm thính bẩm sinh

Đột biến gen	SL	%
Có đột biến gen	67	67,0
Không có đột biến gen	33	33,0
Tổng	100	100,0

Trong 100 trẻ KTBS, tỉ lệ đột biến gen là 67,0% và không có đột biến gen là 33,0%.

Bảng 2. Phân bố đột biến gen khiếm thính bẩm sinh theo tuổi, giới, dân tộc

Nhóm tuổi		SL	%
Nhóm tuổi	Từ 6-11 tuổi	34	50,7
	Từ 12-15 tuổi	33	49,3
Giới tính	Nam	32	47,8
	Nữ	35	52,2
Dân tộc	Kinh	46	68,7
	Dân tộc khác (Tày, Nùng...)	21	31,3
Tổng		67	100,0

Trong 67 trẻ có đột biến gen KTBS, tỉ lệ từ 6-11 tuổi chiếm 50,7%; nữ chiếm 52,2% và dân tộc Kinh chiếm 68,7%.

Bảng 3. Đặc điểm gen đột biến của trẻ khiếm thính bẩm sinh

Kiểu gen	SL	% trong số lượt gen được phát hiện (n=146)	% trong số trẻ có đột biến (n=67)	% trong số trẻ nghiên cứu (n=100)
OFD1	24	16,4	35,8	24,0
GJB2	23	15,8	34,3	23,0
SLC12A2	15	10,3	22,4	15,0
PNPLA2	10	6,8	14,9	10,0
SOX9	10	6,8	14,9	10,0
COL11A2	8	5,5	11,9	8,0
CREBBP	5	3,4	7,5	5,0
ACTG1	5	3,4	7,5	5,0
OTOF	5	3,4	7,5	5,0
MYO15A	4	2,7	6,0	4,0
MYO6	4	2,7	6,0	4,0
ZMPSTE24	4	2,7	6,0	4,0
ABCA4	4	2,7	6,0	4,0
SOX10	4	2,7	6,0	4,0
GATA2	3	2,1	4,5	3,0
OTOGL	2	1,4	3,0	2,0
TPM2	2	1,4	3,0	2,0
GAA	2	1,4	3,0	2,0
PTEN	2	1,4	3,0	2,0
AGRN	1	0,7	1,5	1,0
ABCD1	1	0,7	1,5	1,0
MITF	1	0,7	1,5	1,0
COL4A4	1	0,7	1,5	1,0
BSND	1	0,7	1,5	1,0
BICRA	1	0,7	1,5	1,0
PCDH15	1	0,7	1,5	1,0
NF1	1	0,7	1,5	1,0
SLC26A4	1	0,7	1,5	1,0
ZNF462	1	0,7	1,5	1,0
Tổng lượt gen đột biến phát hiện	**146**			

Có 29 gen khác nhau có đột biến với tổng cộng 146 lượt ghi nhận đột biến gen ở 67 trẻ; tỉ lệ đột biến gen *OFD1* chiếm cao nhất với 16,4%; *GJB2* là 15,8% và *SLC12A2* là 10,3%; các gen còn lại được phát hiện với tỉ lệ thấp hơn. Tính trên tổng số 100 trẻ KTBS tham gia nghiên cứu, tỉ lệ mang đột biến ở các gen *OFD1*, *GJB2* và *SLC12A2* lần lượt là 24,0%; 23,0% và 15,0%.

Bảng 4. Phân bố số gen có đột biến ở mỗi trẻ khiếm thính bẩm sinh

Số gen có đột biến ở mỗi trẻ	SL	% trong số trẻ có đột biến (n=67)	% trong số trẻ nghiên cứu (n=100)
Mang đột biến ở 1 gen	31	46,3	31,0
Mang đột biến đồng thời ở 2 gen	9	13,4	9,0
Mang đột biến đồng thời ở 3 gen	14	20,9	14,0
Mang đột biến đồng thời ở 4 gen	10	14,9	10,0
Mang đột biến đồng thời ở 5 gen	3	4,5	3,0
Tổng	67	100,0	67,0%

Trong 67 trẻ được xác định có đột biến gen, có 31 trẻ mang đột biến ở 1 gen, chiếm tỉ lệ 46,3%; tỉ lệ mang đột biến đồng thời ở 2 gen là 13,4%, ở 3 gen là 20,9%, ở 4 gen là 14,9% và ở 5 gen là 4,5%. Tính trên tổng số 100 trẻ KTBS tham gia nghiên cứu, có 31,0% trẻ mang đột biến ở 1 gen và 36,0% trẻ mang đột biến đồng thời ở từ 2 gen trở lên.

Bảng 5. Đặc điểm các biến thể di truyền được phát hiện ở trẻ khiếm thính bẩm sinh

Kiểu gen	Biến thể	SL	% trong số trẻ có đột biến (n=67)
OFD1	NM_003611.3:c.3025G>C:p.D1009H	24	35,8
	NM_003611.3:c.710del:p.K237SfsTer6	3	4,5
GJB2	NM_004004.6:c.109G>A:p.V37I	22	32,8
	NM_004004.6:c.299_300del:p.H100RfsTer14	1	1,5
	c.235del:p.(Leu79CysfsTer3)	1	1,5
SLC12A2	NM_001046.3:c.1258C>G:p.L420V	15	22,4
	NM_001046.3:c.1264G>T:p.G422C	6	9,0
	NM_001046.3:c.1267A>T:p.I423F	4	6,0
PNPLA2	NM_020376.4:c.758-1G>C	10	14,9
SOX9	NM_000346.4:c.710dupC:p.P238TfsTer14; NM_000346.4:c.706A>C:p.T236P	10	14,9
COL11A2	NM_080680.3:c.2682+2T>G	8	11,9
CREBBP	NM_004380.3:c.4490A>C:p.K1497T	3	4,5
	NM_004380.3:c.85+2T>G	2	3,0
ACTG1	NM_001614.5:c.91T>G:p.F31V	5	7,5
OTOF	NM_194248.3:c.5098G>C:p.E1700Q; c.5098G>C:p.(Glu1700Gln)	5	7,5
MYO15A	NM_016239.4:c.7396-1G>A; c.7396-1G>A	3	4,5
	NM_016239.4:c.4143-1G>A	1	1,5
MYO6	NM_004999.4:c.2751dup:p.Q918TfsTer24; c.2751dup:p.(Gln918ThrfsTer24)	4	6,0
ZMPSTE24	NM_005857.5:c.1085dup:p.L362FfsTer19; c.1085dup:p.(Leu362PhefsTer19)	4	6,0

ABCA4	NM_000350.3:c.6119G>A:p.R2040Q	2	3,0
	NM_000350.3:c.71G>A:p.R24H; c.71G>A:p.(Arg24His)	2	3,0
SOX10	NM_006941.4:c.718A>C:p.T240P	4	6,0
GATA2	NM_032638.5:c.526A>C:p.T176P	3	4,5
OTOGL	NM_001378609.3:c.5407+3_5407+6del	1	1,5
	NM_001378609.3:c.5743C>T:p.R1915Ter	1	1,5
TPM2	NM_003289.4:c.5A>G:p.D2G	2	3,0
GAA	NM_000152.5:c.503G>A:p.R168Q	1	1,5
	NM_000152.5:c.1933G>C:p.D645H	1	1,5
PTEN	NM_000314.8:c.802-2A>T	2	3,0
AGRN	NM_198576.4:c.3003dup:p.G1002RfsTer58	1	1,5
ABCD1	NM_000033.4:c.900+2T>G	1	1,5
MITF	NM_000248.4:c.3G>A:p.M1I	1	1,5
COL4A4	NM_000092.5:c.5073G>C:p.X1691Y	1	1,5
BSND	NM_057176.3:c.23G>A:p.R8Q	1	1,5
BICRA	NM_015711.3:c.2810del:p.P937HfsTer10	1	1,5
PCDH15	NM_001384140.1:c.29del:p.C10FfsTer2	1	1,5
NF1	NM_001042492.3:c.569T>A:p.L190Ter	1	1,5
SLC26A4	NM_000441.2:c.1343_1355dup:p.V453GfsTer19	1	1,5
ZNF462	NM_021224.6:c.3502dup:p.R1168PfsTer15	1	1,5

Trong 67 trẻ được xác định có đột biến gen, ghi nhận tổng cộng 160 lượt biến thể. Biến thể NM_003611.3.3025G>C.D1009H của gen *OFD1* được phát hiện với tỉ lệ cao nhất (35,8%), tiếp theo là biến thể NM_004004.6.109G>A.(Val37Ile) của gen *GJB2,* được phát hiện ở 22/67 trẻ (32,8%); và biến thể NM_001046.3.1258C>G.L420V của gen *SLC12A2,* được phát hiện ở 15/67 trẻ (22,4%).

IV. BÀN LUẬN

Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cho thấy: tỉ lệ trẻ KTBS có đột biến gen là 67,0%. Kết quả này tương đồng với các nghiên cứu trên thế giới và Việt Nam: Nghiên cứu của Wang Lulu và cs (2024) cho tỉ lệ đột biến gen ở trẻ KTBS là 63,05% [5]. Theo Yoshimura H. và cs thì tỉ lệ đột biến là 56,2% (bao gồm 42,3% không có hội chứng; 6,9% có hội chứng và 6,9% bất thường về nhiễm sắc thể) [7]. Nghiên cứu của Phạm Đình Nguyên (2018) cho kết quả về đột biến gen thường gặp ở trẻ KTBS là 82,42% [2]. Về phân bố đột biến gen KTBS, kết quả nghiên cứu cho thấy: Trong 67 trẻ có đột biến gen KTBS, tỉ lệ từ 6-11 tuổi chiếm 50,7% và từ 12-15 tuổi chiếm 49,3%; tỉ lệ nữ chiếm 52,2% và nam 47,8%; tỉ lệ trẻ dân tộc Kinh chiếm 68,7% và nhóm dân tộc thiểu số chiếm 31,3%. Tỉ lệ trẻ nữ có đột biến gen chiếm cao hơn không đáng kể so với trẻ nam (52,2% so với 47,8%). Sự khác biệt về tỉ lệ đột biến giữa các nhóm với nhau không lớn và chỉ phản ánh đặc điểm của mẫu nghiên cứu. Thực tế, đa số các dạng khiếm thính di truyền không do hội chứng có kiểu di truyền trên nhiễm sắc thể thường, đặc biệt là di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường, nên nguy cơ mang đột biến và biểu hiện bệnh nhìn chung không khác biệt giữa hai giới, tuổi và dân tộc.

Bảng 3 cho kết quả: có 29 gen khác nhau có đột biến với tổng cộng 146 lượt ghi nhận đột biến gen ở 67 trẻ; tỉ lệ đột biến gen *OFD1* chiếm cao nhất với 16,4%; *GJB2* là 15,8% và *SLC12A2* là 10,3%; các

gen còn lại được phát hiện với tỉ lệ thấp hơn. Kết quả này cho thấy căn nguyên di truyền của KTBS có tính đa dạng và không tập trung vào một gen đơn lẻ. Điều này phù hợp với các nghiên cứu trên thế giới khi đã xác định hơn 150 gen có liên quan đến khiếm thính di truyền với nhiều kiểu di truyền và cơ chế bệnh sinh khác nhau. Kết quả cũng cho thấy phổ đột biến trong quần thể nghiên cứu có những đặc điểm riêng so với nhiều nghiên cứu trước đây với *GJB2* thường là gen chiếm ưu thế tuyệt đối ở các trường hợp khiếm thính không do hội chứng. Đột biến gen *GJB2* cũng là đột biến gen được ghi nhận nhiều nhất ở người châu Á [8]. Nghiên cứu của Wang Lulu và cs (2024) sử dụng kỹ thuật giải trình tự gen thế hệ mới thấy các gen đột biến phổ biến nhất là *GJB2* và *SLC26A4* [5]. Theo Phạm Đình Nguyên (2018) thì *GJB2* là đột biến gen thường gặp nhất trong nghiên cứu chiếm tỉ lệ 61,33% [2]. Đáng chú ý, *SLC12A2* cũng chiếm tỉ lệ tương đối cao. Gen này mã hóa chất vận chuyển ion Na^+-K^+-$2Cl^-$, có vai trò duy trì cân bằng nội môi dịch tai trong và chức năng nghe bình thường. Các nghiên cứu gần đây đã ghi nhận đột biến *SLC12A2* có liên quan đến giảm thính lực bẩm sinh hoặc khởi phát sớm. Việc phát hiện tỉ lệ tương đối cao của gen này cho thấy phổ đột biến tại Việt Nam có thể khác biệt so với một số quần thể khác và cần được tiếp tục nghiên cứu trên cỡ mẫu lớn hơn. Bên cạnh đó, nghiên cứu của chúng tôi cũng tìm thấy các gen đột biến gây KTBS với tần suất thấp hơn khác như *PNPLA2, SOX9, COL11A2, CREBBP, ACTG1, OTOF, MYO15A, MYO6, ZMPSTE24, ABCA4, SOX10, GATA2, OTOGL, TPM2, GAA, PTEN, AGRN, ABCD1, MITF, COL4A4, BSND, BICRA, PCDH15, NF1, SLC26A4, ZNF462.* Việc phát hiện các gen này cũng tương đồng với các nghiên cứu khác tại Việt Nam như Phạm Vũ Hồng Hạnh (*SLC26A4* chiếm 1,67%) [1] và Phạm Đình Nguyên (*MYO15A* 6,65%, *SLC26A4* 2,66%, *BSND, OTOF)* [2].

Trong 67 trẻ được xác định có đột biến gen, có 31 trẻ mang đột biến ở 1 gen, chiếm tỉ lệ 46,3%; tỉ lệ mang đột biến đồng thời ở 2 gen là 13,4%; ở 3 gen (20,9%); 4 gen (14,9%); và 5 gen (4,5%). Tính trên tổng số 100 trẻ KTBS tham gia nghiên cứu, có 31,0% trẻ mang đột biến ở một gen và 36,0% trẻ mang đột biến đồng thời ở từ 2 gen trở lên. Tỉ lệ mang đột biến đồng thời ở từ 2 gen trở lên trong nghiên cứu của chúng tôi cao hơn so với nghiên cứu của Phạm Đình Nguyên (2018) với tỉ lệ mang 1 đột biến gen (73,3%), mang đột biến đồng thời ở 2 gen (20,0%) và mang đột biến đồng thời ở 3 gen (6,7%) [2]. Việc có tới 36,0% trường hợp mang đột biến đồng thời từ 2 gen trở lên cũng gợi ý khả năng tồn tại sự tương tác giữa nhiều gen trong cơ chế bệnh sinh ở một số trường hợp. Những nghiên cứu gần đây cho thấy ngoài các trường hợp đơn gen, một số bệnh nhân khiếm thính có thể liên quan đến cơ chế đa gen, trong đó sự phối hợp của nhiều biến thể di truyền góp phần tạo nên kiểu hình bệnh.

Bảng 5 cho kết quả: trong 67 trẻ được xác định có đột biến gen, ghi nhận tổng cộng 160 lượt biến thể. Biến thể NM_003611.3.3025G>C.D1009H của gen *OFD1* được phát hiện với tỉ lệ cao nhất (35,8%); tiếp theo là biến thể NM_004004.6.109G>A.(Val37Ile) của gen *GJB2,* được phát hiện ở 22/67 trẻ (32,8%); và biến thể NM_001046.3.1258C>G.L420V của gen *SLC12A2,* được phát hiện ở 15/67 trẻ (22,4%). Các biến thể còn lại được phát hiện với tỉ lệ thấp hơn. Kết quả này cho thấy một số biến thể có tần suất xuất hiện nổi bật trong quần thể nghiên cứu, góp phần hình thành phổ biến thể đặc trưng của trẻ KTBS tại tỉnh Thái Nguyên. Tuy nhiên, tần suất xuất hiện cao của một biến thể không đồng nghĩa với việc biến thể đó có mức độ gây bệnh cao hơn các biến thể khác, bởi ý nghĩa lâm sàng còn phụ thuộc vào mức độ ảnh hưởng đến chức năng protein, kiểu di truyền, kiểu hình lâm sàng và các bằng chứng được công bố trong các cơ sở dữ liệu di truyền quốc tế. Đáng chú ý, biến thể c.109G>A (p.Val37Ile) của gen *GJB2* là một trong những biến thể được ghi nhận với tỉ lệ cao trong nghiên cứu. Đây là biến thể đã được báo cáo phổ biến ở các quần thể châu Á, đặc biệt tại Trung Quốc, Nhật Bản, Hàn Quốc và một số nước Đông Nam Á [8]. Việc phát hiện biến thể này với tỉ lệ cao trong nghiên cứu góp phần khẳng định vai trò của *GJB2* trong căn nguyên di truyền của KTBS ở trẻ em Việt Nam.

V. KẾT LUẬN

Trong 100 trẻ KTBS, tỉ lệ trẻ có đột biến gen là 67,0%. Có 29 gen khác nhau có đột biến với tổng cộng 146 lượt ghi nhận đột biến gen ở 67 trẻ; tỉ lệ đột biến gen *OFD1* chiếm cao nhất với 16,4%; *GJB2* là 15,8% và *SLC12A2* là 10,3%; các gen còn lại được phát hiện với tỉ lệ thấp hơn. Trong 67 trẻ được xác định có đột biến gen, có 31 trẻ mang

đột biến ở 1 gen, chiếm tỉ lệ 46,3%; tỉ lệ mang đột biến đồng thời ở 2 gen là 13,4%, ở 3 gen là 20,9%, ở 4 gen là 14,9% và ở 5 gen là 4,5%. Biến thể NM_003611.3.3025G>C.D1009H của gen *OFD1* được phát hiện với tỉ lệ cao nhất (35,8%); tiếp theo là biến thể NM_004004.6.109G>A.(Val37Ile) của gen *GJB2*, được phát hiện ở 22/67 trẻ (32,8%), và biến thể NM_001046.3.1258C>G.L420V của gen *SLC12A2,* được phát hiện ở 15/67 trẻ (22,4%).

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Phạm Vũ Hồng Hạnh** (2017), *Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng, chức năng nghe và gen ở trẻ điếc bẩm sinh có chỉ định cấy điện cực ốc tai*, Luận văn Thạc sĩ Y học, Trường Đại học Y Hà Nội.
2. **Phạm Đình Nguyên** (2018), *Nghiên cứu khiếm thính không mắc phải ở trẻ em*, Luận án Tiến sĩ Y học, Trường Đại học Y Dược Thành phố Hồ Chí Minh.
3. **Acke Frederic R.E. and De Leenheer Els M.R.** (2022), "Hearing Loss in Stickler Syndrome: An Update", 13 (9), pp. 1571.
4. **Lieu J.E.C., Kenna M., Anne S., et al.** (2020), "Hearing Loss in Children: A Review", *JAMA*, 324 (21), pp. 2195-2205.
5. **Wang Lulu, Liu Gang, Ma Dingyuan, et al.** (2024), "Next-generation sequencing for genetic testing of hearing loss populations", *Clinica Chimica Acta*, 552 pp. 117693.
6. **World Health Organization** (2023), "Deafness and hearing loss: Key facts", *World Health Organization*.
7. **Yoshimura H., Okubo T., Shinagawa J., et al.** (2024), "Epidemiology, aetiology and diagnosis of congenital hearing loss via hearing screening of 153913 newborns", *Int J Epidemiol*, 53 (3), pp. dyae052.
8. **Young A. and Ng M.** (2023), *Genetic Hearing Loss. [Updated 2023 Jan 12].* StatPearls Publishing, Treasure Island.