

## Kiểu gen và kiểu hình của bệnh Pompe thể xuất hiện ở trẻ nhỏ tại Bệnh viện Nhi Trung ương

Vũ Chí Dũng\*, Nguyễn Ngọc Khánh\*

### TÓM TẮT

Bệnh Pompe là bệnh hiếm di truyền do đột biến gen GAA. Đột biến gen GAA đa dạng và giúp tiên lượng kết quả CRIM giúp cho lên kế hoạch điều trị phù hợp. **Mục tiêu:** Mô tả kiểu hình và kiểu gen của bệnh nhân Pompe thể xuất hiện ở trẻ nhỏ tại bệnh viện Nhi Trung ương. **Đối tượng, phương pháp:** Nghiên cứu chùm ca bệnh hồi cứu và tiền cứu 52 bệnh nhân IOPD từ 2014 tại bệnh viện Nhi Trung ương. **Kết quả:** 49/52 bệnh nhân IOPD là thể điển hình. Tuổi chẩn đoán trung bình 4,5 tháng (10 ngày – 24 tháng). Tỷ lệ mắc bệnh nam/nữ: 23/29. 5/51 gia đình có tiền sử anh/chị ruột mắc bệnh tương tự. Đặc điểm kiểu hình: yếu cơ, bú kém, suy hô hấp, suy tim, phì đại lưỡi, tăng nhẹ men gan và CK, cơ tim phì đại trên siêu âm với chỉ số khối cơ tim/co thể (LVMI) trung bình 183 g/m<sup>2</sup>. Đặc điểm kiểu gen GAA: 32 bệnh nhân được làm phân tích và đều tìm thấy đột biến. Đột biến phổ biến là c.1933G>C (50%), 41% kiểu gen là đồng hợp tử c.1933G>C, 96% có CRIM dương tính. **Kết luận:** Phát hiện đột biến gen phổ biến, đặc điểm kiểu hình ở người Việt Nam giúp cho lập kế hoạch điều trị và tư vấn di truyền phù hợp.

### SUMMARY

#### GENOTYPE, PHENOTYPE OF INFANTILE ONSET POMPE DISEASES AT NATIONAL CHILDREN'S HOSPITAL

Pompe disease is a rare inherited disease caused by GAA gene mutations. GAA gene mutations are heterogenous, genetic variants and identify CRIM results for proper management planning. **Objectives:** To describe the phenotype and genotype of IOPD patients at the National Children's Hospital (NCH). **Objects and methods:** Study on case series of 52 IOPD patients from 2014 at the NCH. **Results:** 49/52 IOPD patients were classical type. Average age of diagnosis 4.5 months (10 days - 24 months). Male/female rate: 23/29. 5/51 families have a history of siblings with similar illness. Phenotypic characteristics: muscle weakness, poor feeding, respiratory failure, heart failure, large tongue, slight increase in transaminase and CK, hypertrophic cardiomyopathy with LVMI of 183g/m<sup>2</sup>. Genotype characteristics of GAA: 32/32 patients were identified mutations. The common mutation c.1933G> C accounted of 50%, 41% genotype is homozygous c.1933G> C, 96% is CRIM positive. Conclusion: The detection of common mutations, phenotypic

characteristics in Vietnamese people, helps to plan for management and appropriate genetic counseling.

**Từ khóa:** Bệnh pompe thể xuất hiện trẻ nhỏ, GAA gene

### Chữ viết tắt:

ACMG: American College of Medical Genetics & Genomics

CRIM: Cross Reaction Immunological Material

ERT: Enzyme replacement therapy

GAA: Acid Alpha Glucosidase

HGMD: Human Gene Mutation Database

IOPD: Infantile Onset Pompe Disease

### I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh Pompe là bệnh hiếm gây ra do thiếu hụt enzyme acid alpha glucosidase (GAA), một enzyme cần thiết để giáng hóa glycogen trong lysosome. Tỷ lệ mắc bệnh là 1:14.000 – 1:300.000. Bệnh được chia thành 2 thể chính: Thể xuất hiện ở trẻ nhỏ: biểu hiện lâm sàng trước 2 tuổi, yếu cơ, giảm trương lực cơ, nuốt kém, phì đại lưỡi, gan to và bệnh cơ tim phì đại thường tử vong trước 2 tuổi; Thể khởi phát muộn (thiếu niên hoặc người trưởng thành): có thể xuất hiện ở bất cứ lứa tuổi sau 2 tuổi: yếu cơ gốc chi, yếu cơ hô hấp, dấu hiệu Gower, có thể có phì đại bắp chân, rất ít hoặc thậm chí không có ảnh hưởng đến cơ tim và đặc biệt có thời gian sống lâu hơn. Có một số bệnh nhân có biểu hiện cơ tim phì đại sau 1 tuổi được phân loại là thể xuất hiện ở trẻ nhỏ không điển hình [1].

Nguyên nhân do đột biến gen GAA nằm trên cánh dài nhiễm sắc thể 17 (17q25.2- q25.3), gồm 20 exon trong đó exon 1 không mã hoá, 19 exon mã hoá cho 952 acid amin. Cho tới nay có 582 đột biến gen GAA được xác định gây bệnh. Các đột biến được phân loại theo mức độ tạo sản phẩm protein GAA và hoạt động của enzyme trong tế bào để xác định dự đoán xét nghiệm CRIM âm tính hay dương tính [2].

Tại Việt Nam, bệnh nhân đầu tiên được chẩn đoán xác định Pompe tại Bệnh viện Nhi Trung ương năm 2014. Cho tới nay có 52 bệnh nhân Pompe thể xuất hiện ở trẻ nhỏ được chẩn đoán và 32 bệnh nhân được xác định kiểu gen. Để đánh giá đặc điểm kiểu hình và kiểu gen của nhóm bệnh nhân Pompe thể xuất hiện sớm ở trẻ nhỏ, chúng tôi tiến hành nghiên cứu với mục tiêu sau: *Mô tả kiểu hình, kiểu gen của bệnh nhân*

\*Bệnh viện Nhi Trung Ương

Chịu trách nhiệm chính: Vũ Chí Dũng

Email: dungvu@nch.org.vn

Ngày nhận bài: 10.11.2020

Ngày phản biện khoa học: 31.12.2020

Ngày duyệt bài: 14.01.2021

*Pompe thể xuất hiện ở trẻ nhỏ tại Bệnh viện Nhi Trung ương*

## II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

**1. Đối tượng.** 52 bệnh nhân được chẩn đoán xác định bệnh Pompe thể trẻ nhỏ từ năm 2014 đến 12/2020 tại Bệnh viện Nhi Trung ương.

### **Tiêu chuẩn chọn bệnh nhân:**

Biểu hiện lâm sàng và xét nghiệm của IOPD: tuổi xuất hiện trước 2 tuổi, yếu cơ, phì đại cơ tim, tăng men gan, tăng CK, giảm hoạt độ enzyme GAA/đột biến gen GAA.

**2. Phương pháp.** Phương pháp đo hoạt độ enzyme GAA từ máu giấy thấm bằng phương pháp enzyme assay.

Phương pháp phân tích gen GAA bằng giải trình tự gen thế hệ mới. Các đột biến được phân loại gây bệnh theo định nghĩa của ACMG và so sánh với các dữ liệu đã được công bố trên HGMD-<http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac>. Nghiên cứu mô tả hồi cứu và tiến cứu chùm ca bệnh.

**Các biến số nghiên cứu:** tuổi, giới, tiền sử gia đình, các triệu chứng lâm sàng, đột biến gen GAA.

**Xử lý số liệu:** theo thuật toán thống kê Y học trung vị, trung bình, độ lệch chuẩn, theo phần mềm SPSS 16.0.

**3. Đạo đức trong nghiên cứu.** Các xét nghiệm máu, nước tiểu và chẩn đoán hình ảnh là cần thiết để chẩn đoán bệnh và điều trị, an toàn cho bệnh nhân. Tuân theo phác đồ chẩn đoán, điều trị của Bệnh viện Nhi Trung ương. Bố mẹ bệnh nhân được giải thích về bệnh và đồng ý tham gia nghiên cứu

## 2. Đặc điểm kiểu gen

**Bảng 2. Kết quả đột biến gen và dự đoán xét nghiệm CRIM**

STT	Đột biến alen (c.DNA, protein)	Đột biến alen (c.DNA, protein)	CRIM
1.	c.1933G>C, p.Asp645His	c.1933G>C, p.Asp645His	(+)
2.	c.2040+1G>T	c.2040+1G>T	(-)
3.	c.1637-2A>G	c.2314T>C, p.Trp772Ar	(+)
4.	c.1933G>C, p.Asp645His	c.1933G>C, p.Asp645His	(+)
5.	c.1933G>C, p.Asp645His	c.2040+1G>T	(+)
6.	c.2040+1G>T	c.2563G>C, p.Gly855Arg	(+)
7.	c.1933G>C, p.Asp645His	c.1933G>C, p.Asp645His	(+)
8.	<b>c.2818_2819delTCinsCAG, p.Ser940GlnfsX84 *</b>	c.2818_2819delTCinsCAG, p.Ser940GlnfsX84	(+)
9.	c.1933G>C, p.Asp645His	c.1933G>C, p.Asp645His	(+)
10.	c.1933G>C, p.Asp645His	c.2173C>T, P.Arg725Trp	(+)
11.	c.1933G>C, p.Asp645His	c.1933G>C, p.Asp645His	(+)
12.	c.1735G>A, p.Glu579Lys	c.2040+1G>T	(+)
13.	<b>c.625T&gt;C [p.Tyr209His *</b>	c.1933G>C, p.Asp645His	(+)
14.	c.1933G>C, p.Asp645His	c.1933G>C, p.Asp645His	(+)
15.	c.1933G>C, p.Asp645His	c.1933G>C, p.Asp645His	(+)
16.	c.1933G>C, p.Asp645His	c.1933G>C, p.Asp645His	(+)

## III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

### 1. Đặc điểm kiểu hình

**Bảng 1. Đặc điểm kiểu hình**

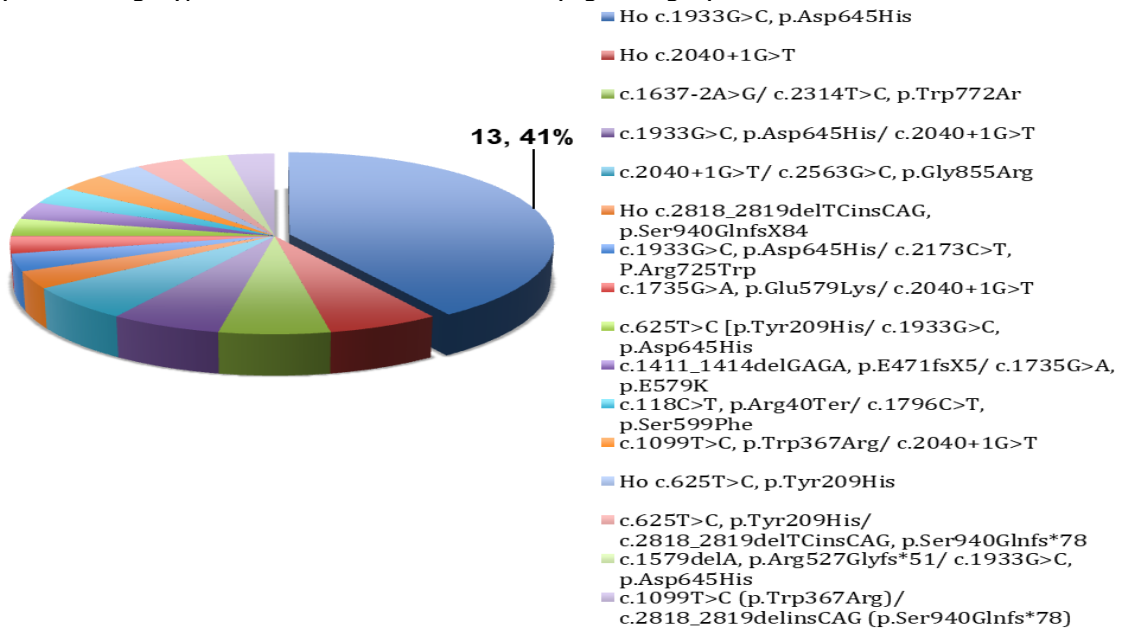
STT	Lâm sàng và xét nghiệm	
1.	Tuổi chẩn đoán	4.5 tháng (10 ngày-24 tháng)
2.	Giới (nam/nữ)	23/29
3.	Bú kém	25/52(48%)
4.	Lưỡi dày	32/52 (61,5%)
5.	Suy hô hấp	32/52 (61,5%)
6.	Suy tim	31/52 59,6%)
7.	Yếu cơ/Giảm trương lực cơ	40/52 (76,9%)
8.	CK tăng Mean (UI/l)	52/52 (100%) 586.3 ± 208.3
9.	AST tăng Mean (UI/l)	52/52 (100%) 218.6 ± 143.4
10.	ALT tăng Mean (UI/l)	52/52 (100%) 98.4 ± 47.4
11.	Phì đại cơ tim Chỉ số khối cơ tim (g/m <sup>2</sup> )	51/52 (98%) 183,5 ± 74,9
12.	Chỉ số tim ngực >65%	52/52 (100%)
13.	Hoạt độ enzyme GAA giảm Acarbose inhibition (%)	52/52 (100%) 93.4 ± 2.4 (bình thường <80%)
14.	Tiền sử gia đình	5 / 51 (9,8%)

**Nhận xét:** 52 bệnh nhân từ 51 gia đình đều có biểu hiện cơ tim phì đại với tuổi chẩn đoán trung bình 4,5 tháng tuổi, men gan và CK tăng ở mức độ trung bình.

17.	c.1411_1414delGAGA, p.E471fsX5	c.1735G>A, p.E579K	(+)
18.	c.1933G>C, p.Asp645His	c.1933G>C, p.Asp645His	(+)
19.	c.118C>T, p.Arg40Ter	c.1796C>T, p.Ser599Phe	(+)
20.	c.1099T>C, p.Trp367Arg	c.2040+1G>T	(+)
21.	<b>c.625T&gt;C, p.Tyr209His*</b>	c.625T>C, p.Tyr209His	(+)
22.	<b>c.625T&gt;C, p.Tyr209His*</b>	c.2818_2819delTCinsCAG, p.Ser940Glnfs*78	(+)
23.	<b>c.1579delA, p.Arg527Glyfs*51*</b>	c.1933G>C, p.Asp645His	(+)
24.	c.1099T>C (p.Trp367Arg)	c.2818_2819delinsCAG (p.Ser940Glnfs*78)	(+)
25.	<b>c.625T&gt;C, p.Tyr209His*</b>	c.2818_2819delTCinsCAG, p.Ser940Glnfs*78	(+)
26.	c.2040+1G>T	c.2040+1G>T	(-)
27.	c.1933G>C, p.Asp645His	c.1933G>C, p.Asp645His	(+)
28.	c.1933G>C, p.Asp645His	c.1933G>C, p.Asp645His	(+)
29.	c.1933G>C, p.Asp645His	c.1933G>C, p.Asp645His	(+)
30.	c.1933G>C, p.Asp645His	c.2040+1G>T	(+)
31.	c.1933G>C, p.Asp645His	c.1933G>C, p.Asp645His	(+)
32.	<b>c.625T&gt;C, p.Tyr209His*</b>	c.1933G>C, p.Asp645His	(+)

\*: đột biến chưa được công bố

**Nhận xét:** 32 bệnh nhân được xét nghiệm phân tích gen và đều tìm thấy đột biến. Phát hiện 14 đột biến trong đó có 3 đột biến chưa được báo cáo trên y văn: c.625T>C, p.Tyr209His, c.2818\_2819delTCinsCAG, p.Ser940Glnfs\*78 và c.1579delA, p.Arg527Glyfs\*51. Trong đó chỉ có kiểu gen đột biến đồng hợp tử c.2040+1G>C là có tiên lượng xét nghiệm CRIM âm tính.



**Biểu đồ 1: Phân bố kiểu gen**

16 kiểu gen đã được phát hiện trong 31 gia đình, trong đó kiểu gen phổ biến là đồng hợp tử C.1933G > C chiếm 41%.

**Bảng 3. Tần suất xuất hiện các đột biến**

STT	Đột biến alen (c.DNA, protein)	N (%)
1.	c.1933G>C, p.Asp645His	32 (50%)
2.	c.2040+1G>T	9(14,08%)
3.	c.625T>C [p.Tyr209His*	6 (9,4%)

4.	c.2818_2819delTCinsCAG, p.Ser940GlnfsX84*	5 (7,8%)
5.	c.1735G>A, p.Glu579Lys	2 (3,12%)
6.	c.1099T>C, p.Trp367Arg	2 (3,12%)
7.	c.1637-2A>G	1 (1,56%)

8.	c.2314T>C, p.Trp772Ar	1 (1,56%)
9.	c.2563G>C, p.Gly855Arg	1 (1,56%)
10.	c.2173C>T, P.Arg725Trp	1 (1,56%)
11.	c.1411_1414delGAGA, p.E471fsX5	1 (1,56%)
12.	c.118C>T, p.Arg40Ter	1 (1,56%)
13.	c.1796C>T, p.Ser599Phe	1 (1,56%)
14.	c.1579delA, p.Arg527Glyfs*51*	1 (1,56%)
15.	Tổng số	64 (100%)

**Nhận xét:** đột biến phổ biến nhất là c.1933G>C chiếm 50%, tiếp theo c.2040+1G>T (14,08%), c.625T>C (9,4%), c.2818\_2819 delTCinsCAG (7,8%).

#### IV. BÀN LUẬN

**1. Đặc điểm chung.** Trong 5 năm nghiên cứu từ 2014, chúng tôi đã có 52 bệnh nhân được chẩn đoán tại bệnh viện Nhi Trung ương. Đây là các bệnh nhân đầu tiên được điều trị chẩn đoán tại Việt Nam và bệnh viện cũng là trung tâm có số bệnh nhân IOPD nhiều nhất trong khu vực Đông Nam Á. Trong 10 năm tại trung tâm Y khoa Samsung lớn của Hàn Quốc chỉ 3 bệnh nhân, tại trung tâm quốc gia sức khỏe và phát triển trẻ em của Nhật Bản chỉ có 6 bệnh nhân trong 8 năm và tại Thái Lan chỉ có 12 bệnh nhân trong 18 năm[3], [4], [5]. Tất cả bệnh nhân của chúng tôi đều là dân tộc Kinh và không có gia đình nào cận huyết thống, 80% bệnh nhân sinh sống ở khu vực Bắc và Bắc Trung Bộ. Dựa trên thống kê về số lượng trẻ sinh ra trong khu vực này của Tổng cục Thống kê và 52 bệnh nhân được chẩn đoán trong 5 năm, tỉ lệ mắc bệnh Pompe của chúng ta phải nhiều hơn 1: 50.000.

5/51 gia đình có tiền sử anh/chị ruột của bệnh nhân tử vong với chẩn đoán bệnh lý cơ tim phì đại, có gia đình có 4 con tử vong lúc 2 – 4 tháng trong bệnh cảnh tím tái, suy hô hấp và được chẩn đoán cơ tim phì đại hoặc không rõ nguyên nhân.

**2. Đặc điểm kiểu hình.** Các bệnh nhân có tuổi chẩn đoán trung bình là 4,5 tháng (10 ngày – 24 tháng), trong đó có tới 7 bệnh nhân được chẩn đoán lúc giai đoạn sơ sinh (sớm nhất 10 ngày tuổi). Bệnh gặp ở cả trẻ trai và trẻ nữ với tỉ lệ tương đương nhau (nam/nữ: 23/29) phù hợp với đặc điểm của bệnh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường. Kết quả này tương tự nghiên cứu của Ả Rập Xê Út, tuổi chẩn đoán là 4 tháng (1 ngày – 12 tháng)[6].

Triệu chứng lâm sàng thường gặp là yếu cơ (76,9%), bú kém (48%), suy hô hấp (61,5%), suy tim (59,6%) và lưỡi dày (61,5%). Biểu hiện

xét nghiệm đặc trưng là tăng nhẹ CK (586.3 ± 208.3 UI/l), tăng nhẹ men gan (ALT: 98.4 ± 47.4 UI/l; AST: 218.6 ± 143.4 UI/l), phì đại cơ tim(98%), chỉ số tim ngực >65% trên XQ (98%). Chỉ số LVMI trung bình của nhóm là 183,5 ± 74,9 (g/m<sup>2</sup>) thấp hơn so với nghiên cứu của Capelle (Bỉ) chỉ số này trung bình là 226 g/m<sup>2</sup> mặc dù tuổi trung bình lúc chẩn đoán 2,7 tháng (3 ngày -8,3 tháng) sớm hơn nghiên cứu của chúng tôi là 4,5 tháng[7]. Có 2 bệnh nhân được chẩn đoán lúc 15 tháng và 24 tháng tuổi với cơ tim phì đại nhẹ (LVMI: 76 và 68 g/m<sup>2</sup>), và em gái bệnh nhân được chẩn đoán lúc 24 tháng được chẩn đoán bệnh lúc 5 tháng tuổi với cơ tim chưa có phì đại. Như vậy có 49 bệnh nhân thể cổ điển và 3 bệnh nhân thể không cổ điển.

**3. Đặc điểm kiểu gen.** 32 bệnh nhân từ 31 gia đình được phân tích gen đều phát hiện được đột biến đồng hợp tử hoặc dị hợp tử kép của gen GAA với 14 loại đột biến khác nhau. Trong đó đột biến thường gặp nhất là c.1933G>C, p.Asp645His chiếm tới 50%, tiếp theo c.2040+1G>T (14,08%), c.625T>C (9,4%), c.2818\_2819delTCinsCAG (7,8%). 4 đột biến trên chiếm 81,28%. Đa số đột biến tìm thấy trên các công bố của y văn là đột biến đa dạng, ít gặp các đột biến phổ biến. Tuy nhiên có c.-32-13T>G là đột biến thường gặp ở người da trắng gây thể xuất hiện muộn; đột biến phổ biến del525T (exon 2) và c.925 G>A (exon 5) ở người Hà Lan (63%); đột biến phổ biến c.1935C>A ở Đài Loan, đột biến phổ biến c.2560C>T ở người Mỹ da đen[1]. Như vậy đột biến phổ biến ở người Việt Nam khác hẳn các đột biến phổ biến được công bố trên y văn trước đây.

73,4% là đột biến sai nghĩa (missense), 15,6% đột biến đoạn nối (slipping), 11 % đột biến lệch khung (frameship). Đặc điểm đột biến này tương đương với tổng kết Peuzzo và cộng sự (2019) trên HGMD: 51% đột biến sai nghĩa, 12,7% đột biến đoạn nối, 27% đột biến lệch khung[2]. Trong nghiên cứu, chúng tôi phát hiện 3 đột biến chưa được báo cáo trên y văn là c.625T>C, p.Tyr209His, c.2818\_2819 delTCins CAG, p.Ser940Glnfs\*78 và c.1579delA, p.Arg527Glyfs\*51. Như vậy đột biến sai nghĩa trong nhóm bệnh nhân của chúng tôi chủ yếu là gây ra bất thường về cấu trúc không gian làm giảm hoạt độ của enzyme GAA.

Trong nghiên cứu của chúng tôi có 17/32 bệnh nhân là mang đột biến đồng hợp tử. Kết quả này khác với tổng kết các y văn là ít gặp kiểu hình đồng hợp tử ở người da trắng và Châu Á bao gồm cả Trung Quốc và Hàn Quốc. Nhiều

ngiên cứu nhận thấy thể khởi phát ở trẻ em hay gặp kiểu gen đồng hợp tử (32%)[1].

Trong nghiên cứu của chúng tôi chỉ có 2/52 bệnh nhân có kiểu gen đồng hợp tử c.2010+1G>C là có CRIM âm tính. Trong khi đó cá nghiên cứu khác thấy có tới 46% bệnh nhân CRIM âm tính[2]. Đây là một trong những tiên lượng tốt cho việc điều trị ERT cho bệnh nhân Việt Nam: kết quả tốt hơn và tránh được liệu trình điều trị dung nạp miễn dịch.

Cho tới nay, rất khó có thể tìm mối liên quan giữa kiểu gen và kiểu hình ở nhóm bệnh này (20% không tìm thấy mối liên quan)[1].

## V. KẾT LUẬN

Nghiên cứu đã phát hiện ra đặc điểm riêng biệt của bệnh nhân Pompe tại Việt Nam giúp lên kế hoạch điều trị và tư vấn di truyền phù hợp: Hầu hết mang kiểu hình thể điển hình khởi phát ở trẻ nhỏ (94,2%). Phát hiện đột biến phổ biến c.1933G>C (50%) và kiểu gen phổ biến là đồng hợp tử c.1933G>C (41%). 96% bệnh nhân có CRIM dương tính.

## TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Taverna, S., Cammarata, G., Colomba, P., Sciarrino, S., Zizzo, C., Francofonte, D., ... Duro, G. (2020). Pompe disease: pathogenesis, molecular genetics and diagnosis. *Aging (Albany NY)*, 12(15), 15856–15874.

2. Peruzzo, P., Pavan, E., & Dardis, A. (2019). Molecular genetics of Pompe disease: a comprehensive overview. *Annals of Translational Medicine*, 7(13).
3. Fukuhara, Y., Fuji, N., Yamazaki, N., Hirakiyama, A., Kamioka, T., Seo, J.-H., ... Okuyama, T. (2017). A molecular analysis of the GAA gene and clinical spectrum in 38 patients with Pompe disease in Japan. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*, 14, 3–9.
4. Kim, M.-S., Song, A., Im, M., Huh, J., Kang, I.-S., Song, J., ... Jin, D.-K. (2018). Clinical and molecular characterization of Korean children with infantile and late-onset Pompe disease: 10 years of experience with enzyme replacement therapy at a single center. *Journal of the Korean Pediatric Society*.
5. Ngiwsara, L., Wattanasirichaigoon, D., Tim-Aroon, T., Rojnueangnit, K., Noojaroen, S., Khongkraparn, A., ... Svasti, J. (2019). Clinical course, mutations and its functional characteristics of infantile-onset Pompe disease in Thailand. *BMC Medical Genetics*, 20.
6. Al-Hasnani, Z. N., Khalifa, O. A., Bubshait, D. K., Tulbah, S., Alkorashy, M., Alzaidan, H., ... Al-Sayed, M. (2018). The phenotype, genotype, and outcome of infantile-onset Pompe disease in 18 Saudi patients. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*, 15, 50–54.
7. Capelle, C. I. van, Poelman, E., Frohn-Mulder, I. M., Koopman, L. P., Hout, J. M. P. van den, Régal, L., ... Ploeg, A. T. van der. (2018). Cardiac outcome in classic infantile Pompe disease after 13 years of treatment with recombinant human acid alpha-glucosidase. *International Journal of Cardiology*, 269, 104–110.

# BƯỚC ĐẦU ĐÁNH GIÁ KẾT QUẢ PHẪU THUẬT THAY LẠI KHỚP HÁNG TOÀN PHẦN TẠI BỆNH VIỆN THỐNG NHẤT

Võ Thành Toàn\*, Ngô Hoàng Viễn\*, Nguyễn Minh Dương\*

## TÓM TẮT

**Mục tiêu:** bước đầu đánh giá kết quả phẫu thuật thay lại khớp háng tại Bệnh viện Thống Nhất. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** nghiên cứu tiến cứu mô tả 30 bệnh nhân (BN) thay lại khớp háng tại Bệnh viện Thống Nhất từ 6/2015 đến tháng 6/2019. Các BN sau mổ được theo dõi triệu chứng lâm sàng và X-quang trong 3 năm để đánh giá các biến chứng, điểm chức năng Harris và mức độ hài lòng. **Kết quả:** tuổi trung bình là 53 (từ 36 đến 65 tuổi). Giới nam chiếm ưu thế 63,3%. BMI trung bình là 23,5. Thời gian giữa 2 lần thay khớp trung bình 15 năm. Nguyên nhân thay lại khớp háng chủ yếu là nhiễm

trùng chiếm 43,3%. Khớp háng loại không xi măng chiếm 86,7%, 73,3% chuỗi phủ HA, 76,7% là loại ceramic (trong đó 40% là ceramic/ ceramic), 43,3% kích thước cổ chuỗi >32mm. Vị trí đặt ổ chảo khi thay khớp lần đầu dao động chủ yếu xung quanh trị số ngả trước 18° và nghiêng 41°. Biến chứng sau thay lại khớp háng chiếm 40%, chủ yếu là gãy quanh dụng cụ chiếm 16,7%. Thời gian nằm viện trung bình 10 ngày. Đa phần các BN có cải thiện điểm đau, chỉ có 2 BN đau từ trung bình đến nặng. Điểm Harris từ tốt đến xuất sắc chiếm 71%, trung bình 17%, tệ 12%. **Kết luận:** mất vững khớp háng và lỏng cơ học là những chỉ định phổ biến nhất cho phẫu thuật thay lại khớp háng. Việc phẫu thuật thay lại khớp háng đặt ra khi khớp háng cũ đã không còn đảm bảo chức năng và giúp cho BN cải thiện được chất lượng vận động khớp háng và cuộc sống.

**Từ khóa:** thay lại, thay khớp háng nhân tạo toàn phần

## SUMMARY

### PRIMARY EVALUATION THE RESULTS OF

\*Bệnh viện Thống Nhất,

Chịu trách nhiệm chính: Võ Thành Toàn

Email: vothanhtoan1990@yahoo.com

Ngày nhận bài: 13.11.2020

Ngày phản biện khoa học: 4.01.2021

Ngày duyệt bài: 18.01.2021