

sau mổ. Nhóm tiêm morphin tuỷ sống có tỷ lệ nôn, buồn nôn và ngứa cao hơn nhóm tiêm morphin khoang cùng, mức độ các triệu chứng không nhiều và không cần điều trị gì đặc biệt. Có thể áp dụng phương pháp giảm đau sau phẫu thuật vùng dưới rốn ở trẻ em bằng tiêm morphin tuỷ sống, cần phối hợp với các thuốc sự phòng nôn để giảm tác dụng phụ của phương pháp này.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Pert CB et al (1976).** Opiate receptors: autoradiographic localization in rat brain. Proc Natl Acad Sci USA73(10), 3729-33.
2. **Bùi Ích Kim (2002).** Gây mê hồi sức trẻ em, Bài giảng Gây mê Hồi sức tập II, Đại học Y Hà Nội, 177 - 216.
3. **Đặng Văn Kim (1995).** Góp phần nghiên cứu gây tê khoang cùng bằng lidocain 1,5% trong phẫu thuật trĩ, sa niêm mạc trực tràng và giảm đau sau

- mổ bằng morphin qua đường khoang cùng, Luận văn thạc sỹ y học, Đại học Y Hà Nội.
4. **Trần Minh Long (2006).** Nghiên cứu gây tê khoang cùng bằng hỗn hợp bupivacain và morphin trong các phẫu thuật vùng dưới rốn ở trẻ em, Luận văn Thạc sỹ Y học, Trường Đại Học Y Hà Nội.
 5. **Junkin C (1933),** Spinal anesthesia in children, Can Med Assoc J 28, 51-3.
 6. **Susan W. Krechel MD, Mary Alice Helikson MD et al (1995).** Intrathecal morphine for postoperative pain control in children: a comparison with nalbuphine patient controlled analgesia (PCA), Paediatric Anaesthesia. 5,177 – 183.
 7. **Krane, EJ, MD. Donald C. Tyler, MD et al (1989).** The dose response of caudal morphine in children, Anesthesiology 71, 48 – 52.
 8. **Gall O, Aubineau J-V, Berniere J et al (2001).** Analgesic effect of low-dose intrathecal morphine after spinal fusion in children. Anesthesiology, 94, 447-452.

KẾT QUẢ PHẪU THUẬT TẠO HÌNH SỤN CHÊM HÌNH ĐĨA QUA NỘI SOI KHỚP GỐI TẠI BỆNH VIỆN VIỆT ĐỨC

Dương Đình Toàn^{1,2}, Nguyễn Văn Nam², Trần Trung Dũng³

TÓM TẮT

Sụn chêm hình đĩa là một bất thường bẩm sinh hiếm gặp, tỉ lệ mắc từ 1 - 5%, trong đó hay gặp ở sụn chêm ngoài (0,4 - 17%), ở sụn chêm trong hiếm gặp hơn (0,06 - 0,3%). **Mục tiêu:** Đánh giá kết quả của phẫu thuật tạo hình sụn chêm hình đĩa qua phẫu thuật nội soi khớp gối tại bệnh viện Việt Đức. **Phương pháp:** mô tả cắt ngang hồi cứu trên 30 bệnh nhân, tuổi từ 9 đến 56 tuổi, được phẫu thuật nội soi khớp gối tạo hình sụn chêm hình đĩa. Đánh giá kết quả theo thang điểm Lysholm. Thời gian theo dõi trung bình 22,2 tháng. **Kết quả:** 98% bệnh nhân đạt kết quả tốt và rất tốt, 2% bệnh nhân đạt kết quả trung bình, không có bệnh nhân đạt kết quả kém. Không ghi nhận trường hợp nào gặp biến chứng hay di chứng sau mổ. **Kết luận:** Phẫu thuật tạo hình sụn chêm qua nội soi khớp gối hiện nay là phương pháp điều trị hiệu quả và an toàn cho bệnh lý sụn chêm hình đĩa.

Từ khóa: Sụn chêm hình đĩa, nội soi khớp gối, tạo hình sụn chêm

SUMMARY

RESULTS OF DISCOID MENISCUS PLASTY UNDER KNEE ARTHROSCOPY AT VIET DUC HOSPITAL

Discoid meniscus is a rare congenital anomaly, with an incidence ranging from 1 to 5%, occurring most commonly in the lateral meniscus (0.4 - 17%), in the medial meniscus more rarely (0.06) - 0.3%). **Objectives:** To evaluate the results of discoid meniscus plasty under knee arthroscopy at Viet Duc hospital. **Methods:** Retrospective cross-sectional description of 30 patients, aged from 9 to 56 years, who underwent knee arthroscopic discectomy for discoid meniscus plasty. The result evaluation according to the Lysholm scale. The mean follow-up time was 22.2 months. **Results:** 98% of patients achieved good and very good results, 2% of patients achieved average results, there were no patients with poor results. There were no cases of complications. **Conclusion:** knee arthroscopy for meniscus plasty is currently an effective and safe for discoid meniscus treatment.

Keywords: Discoid meniscus, knee arthroscopy, meniscus plasty

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Sụn chêm hình đĩa là một bất thường bẩm sinh hiếm gặp của sụn chêm khớp gối được Young mô tả lần đầu tiên vào năm 1889 và sau đó là Watson-John năm 1930 khi đó sụn chêm có hình dạng giống cái đĩa và có các di động bất thường. Đây một bệnh lý hiếm gặp với tỉ lệ mắc thay đổi từ 3 - 5% đối với người da trắng, tới khoảng 16% đối với người Nhật Bản [1], [2]. Theo thống kê, tỉ lệ mắc sụn chêm hình đĩa từ 1 - 5%, trong đó hay gặp ở sụn chêm ngoài (0,4 - 17%), ở sụn chêm trong hiếm gặp hơn (0,06 - 0,3%), tỉ lệ có sụn chêm hình đĩa ở cả hai sụn

¹Trường Đại Học Y Hà Nội,

²Bệnh viện HN Việt Đức

³Bệnh viện Vinmec

Chịu trách nhiệm chính: Dương Đình Toàn

Email: duongdinhtoan@hmu.edu.vn

Ngày nhận bài: 16.3.2022

Ngày phản biện khoa học: 28.4.2022

Ngày duyệt bài: 12.5.2022

chêm là 5 - 20% tổng số các trường hợp [3].

Ngày nay hầu như tất cả các bệnh nhân được chẩn đoán có tổn thương sụn chêm hình đĩa đều được điều trị bằng phương pháp nội soi – cắt tạo hình sụn chêm. Đây là phương pháp điều trị tiên tiến, hiện đại đem lại hiệu quả cao trong điều trị tổn thương sụn chêm hình đĩa giúp cho người bệnh cải thiện chất lượng cuộc sống. Các bệnh nhân sau phẫu thuật cắt tạo hình sụn chêm qua nội soi thường sớm bình phục và quay lại với cuộc sống, sinh hoạt thường ngày. Để góp phần làm rõ hơn hiệu quả của phương pháp điều trị, chúng tôi thực hiện nghiên cứu này nhằm mục tiêu đánh giá kết quả của phẫu thuật tạo hình sụn chêm hình đĩa qua phẫu thuật nội soi khớp gối.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu: 50 bệnh nhân có sụn chêm hình đĩa đã được chẩn đoán và điều trị bằng nội soi khớp gối tại bệnh viện Việt Đức trong vòng 5 năm từ năm 2011 đến 2016.

• Tiêu chuẩn lựa chọn:

- Tất cả các bệnh nhân đã được phẫu thuật tạo hình sụn chêm hình đĩa qua nội soi tại Bệnh viện Việt Đức trong thời gian 5 năm từ 2011 đến 2016.

- Bệnh nhân có đầy đủ hồ sơ, bệnh án tại phòng lưu trữ hồ sơ.

• **Tiêu chuẩn loại trừ:** - Có hồ sơ nhưng bệnh án không đầy đủ thông tin theo yêu cầu của bệnh án nghiên cứu đã đề ra.

- Không đồng ý tham gia nghiên cứu.

2.2. Phương pháp nghiên cứu:

• Thiết kế nghiên cứu: mô tả cắt ngang hồi cứu.

• Cỡ mẫu nghiên cứu: chọn mẫu thuận tiện.

• Phương pháp thu thập và xử lý số liệu

- Thu thập thông tin từ hồ sơ bệnh án của

Bảng 3.1: Phân loại sụn chêm hình đĩa

Thể loại	Không hoàn toàn	Hoàn toàn	Thể Wrisberg	Tổng số
Bệnh nhân	11	39	0	50
Tỉ lệ	22	78	0	100

Nhận xét: có 39 bệnh nhân là sụn chêm hình đĩa thể hoàn toàn, 11 bệnh nhân có sụn chêm hình đĩa không hoàn toàn, không phát hiện trường hợp nào sụn chêm hình đĩa thể Wrisberg.

3.3. Thời gian đánh giá sau mổ

Bảng 3.2. Thời gian đánh giá sau mổ

Thời gian	<6 th	6 th -1năm	1-3 năm	>3 năm	Tổng
Bệnh nhân	12	5	29	4	50
Tỉ lệ	24	10	58	8	100

Nhận xét: 29 bệnh nhân được đánh giá trong thời gian 1 - 3 năm sau mổ và 12 bệnh nhân được đánh giá trong thời gian dưới 6 tháng sau mổ.

3.4. Kết quả điều trị

Bảng 3.3. Chức năng khớp gối theo thang điểm Lysholm

Đánh giá	Rất tốt	Tốt	Vừa	Xấu	Tổng
Bệnh nhân	28	21	1	0	50
Tỉ lệ	56	42	2	0	100

bệnh nhân, theo mẫu bệnh án nghiên cứu.

- Kiểm tra kết quả điều trị của bệnh nhân bằng: Mời bệnh nhân đến khám lại hoặc gọi điện thoại phỏng vấn theo phiếu điều tra có sẵn.

- Thống kê số liệu, kết quả nghiên cứu được xử lý trên phần mềm SPSS 20.0

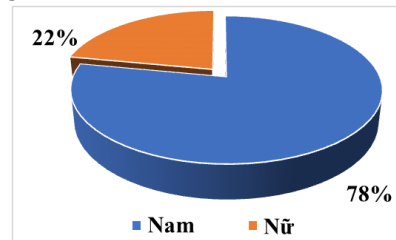
• **Đánh giá kết quả:** Đánh giá kết quả theo thang điểm Lysholm [4]

2.3. Đạo đức nghiên cứu: Bệnh nhân được thông báo, giải thích về phương pháp điều trị. Nghiên cứu dựa trên nhóm bệnh nhân đã phẫu thuật nên không ảnh hưởng đến quyền lợi của người bệnh. Mọi thông tin về người bệnh đều được giữ kín.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Tuổi, giới

• Giới



Biểu đồ 3.1: Phân bố bệnh nhân theo giới

• Tuổi.

Trong 50 bệnh nhân có 39 bệnh nhân là nam, có 11 bệnh nhân là nữ. Trong số 11 bệnh nhân nữ tuổi thấp nhất là 9 tuổi và cao nhất là 27 tuổi, độ tuổi tập trung chủ yếu là từ 18 - 27 với 8/11 (73%) bệnh nhân. Đối với các bệnh nhân nam, tuổi nhỏ nhất là 9 tuổi và cao tuổi nhất là 56 tuổi trong đó độ tuổi từ 18 - 35 tuổi chiếm 30/39 (77%) bệnh nhân.

3.2. Phân loại sụn chêm hình đĩa

Nhận xét: 28 bệnh nhân đạt kết quả rất tốt, 19 bệnh nhân đạt kết quả tốt, không có bệnh nhân nào xấu sau phẫu thuật

IV. BÀN LUẬN

4.1. Độ tuổi phát hiện sụn chêm hình đĩa. Độ tuổi trung bình trong nghiên cứu là 22,2 tuổi. Bệnh nhân nhỏ tuổi nhất là 9 tuổi và bệnh nhân cao tuổi nhất là 56 tuổi. Độ tuổi trung bình của nghiên cứu thấp hơn so với nghiên cứu của Nguyễn Mạnh Khánh là 22,8 (từ 12 – 32 tuổi) và cao hơn so với các nghiên cứu khác như của Christopher R.Good [5] là 10,1 tuổi (từ 3 - 20 tuổi) hay của 10,5 tuổi trong nghiên cứu của Guy Bellier [6] (16 bệnh nhân) hay 10,7 tuổi (86 bệnh nhân) trong nghiên cứu của Won Joon Yoo [7], của Chul Hyung Lee [8] là 28,9 (từ 12 - 63 tuổi), của Jun Yuong Chung là 30,6 (từ 10 - 54 tuổi), của Klingele KE là 10 tuổi (từ 1 tháng 22 năm), của Hong Cao là 31,4 (từ 14 đến 62 tuổi). Tuy nhiên độ tuổi trung bình này lại thấp hơn trong nghiên cứu của Chun Hyung Lee [8] với độ tuổi trung bình là 28,9 với 58 bệnh nhân, độ tuổi từ 12 - 63 tuổi. Sụn chêm hình đĩa là sự phát triển khác thường bẩm sinh của sụn chêm khiến sụn chêm phát triển quá mức che kín mặt khớp, các triệu chứng của bệnh không đặc hiệu. Độ tuổi trung bình phát hiện bệnh ở các nước Phương Tây thường dưới 18 tuổi và hay gặp xung quanh độ tuổi 10 tuổi khi trẻ hoạt động thể chất nhiều cũng như điều kiện chăm sóc sức khỏe ở các nước Phương Tây phát triển cao hơn các nước đang phát triển. Ở Việt Nam, chăm sóc sức khỏe thường chưa được coi trọng nhiều bệnh nhân chỉ đến viện khi không thể chịu đựng thêm được nữa. Có lẽ chính vì vậy mà độ tuổi phát hiện bệnh ở Việt Nam cao hơn so với các nghiên cứu khác. Các bệnh nhân thường phát hiện bệnh lí của khớp gối khi phải vận động thể chất nhiều, đi lại nhiều khiến bệnh nhân nhận thấy các bất thường của khớp gối và tới khám. Tuy nhiên cùng với sự phát triển của xã hội, điều kiện kinh tế cũng sự quan tâm của gia đình và xã hội ngày càng nhiều hơn, việc phát hiện bệnh ngày càng sớm hơn giúp cải thiện chất lượng cuộc sống của bệnh nhân. Trong số 14 bệnh nhân phát hiện sụn chêm hình đĩa trong 9 tháng đầu năm 2016 có 8 bệnh nhân dưới 20 tuổi, có 2 bệnh nhân phát hiện bệnh khi 9 tuổi. Tuy nhiên trong cùng trong năm 2016 có 2 bệnh nhân phát hiện sụn chêm hình đĩa ở tuổi > 50, điều này cho thấy sự đa dạng các triệu chứng bệnh và đôi khi bệnh nhân có thể chung sống hoà bình với sụn chêm hình đĩa này cả đời.

4.2. Kết quả điều trị tạo hình sụn chêm hình đĩa qua nội soi khớp gối. Tất cả 50 bệnh nhân trong nghiên cứu đều được cắt, tạo hình lại sụn chêm. Có 16 bệnh nhân phải cắt một phần sụn chêm, đây đều là các bệnh nhân có đứt dây chằng trong gối và rách sụn chêm. 34 bệnh nhân còn lại được cắt tạo hình sụn chêm về giống với sụn chêm bình thường bằng cách dùng pince cắt cắt phần trung tâm sụn chêm phì đại, làm mịn diện cắt bằng Arthrocare và làm mỏng phần rìa của sụn chêm còn lại bằng Shavor. Trong nghiên cứu của Hong Cao [9], trong 47 bệnh nhân nghiên cứu có 37 bệnh nhân được cắt một phần sụn chêm, 8 bệnh nhân được cắt bỏ gần hoàn toàn sụn chêm và 2 bệnh nhân được cắt bỏ hoàn toàn sụn chêm. Chiều rộng của sụn chêm bình thường khoảng 10 - 12mm, khi cắt tạo hình lại sụn chêm chúng tôi cố gắng cắt sửa để sụn chêm về gần giống với bình thường. Khoảng cách này dài hơn so với các nghiên cứu khác, theo Hyashi và cộng sự, khoảng cách này là 6 - 8mm với các sụn chêm có rách, theo Vandermeer và Cunningham bề rộng của sụn chêm sau khi cắt sửa nên là 4 - 5mm, theo Chun Hyung Lee [8], chiều rộng sụn chêm nên để là 6mm, còn theo khuyến của từ nghiên cứu của Hong Cao [9], bề rộng sụn chêm nên để là 8mm với sụn chêm hình đĩa hoàn toàn và 10mm với sụn chêm hình đĩa không hoàn toàn. Việc cắt bỏ hoàn toàn là không nên vì sẽ gây ra sự thoái hoá khớp gối trong một số nghiên cứu dài hạn, tuy nhiên bề rộng sụn chêm để lại thì còn chưa thống nhất. Tuy nhiên bề dày sụn chêm còn lại phải đảm bảo cho lõi cầu đùi không cọ sát lên mâm chày quá nhiều và đảm bảo phân phối lực khớp gối. Trong một nghiên cứu dài hạn của Ikeuchi H [1] với 45 bệnh nhân (49 đầu gối), các bệnh nhân này có sụn chêm hình đĩa thể hoàn toàn và không hoàn toàn được điều trị từ năm 1968 đến 1980. Các bệnh nhân này được cắt bỏ một phần hoặc cắt bỏ toàn bộ sụn chêm và được theo dõi trong thời gian 50 tháng kết quả cho thấy 78% bệnh nhân đạt kết quả rất tốt, 21% bệnh nhân đạt kết quả tốt. Trong kết quả của mình Ikeuchi. H nhận thấy các bệnh nhân được cắt toàn bộ sụn chêm cho kết quả tốt hơn so với nhóm cắt một phần sụn chêm.

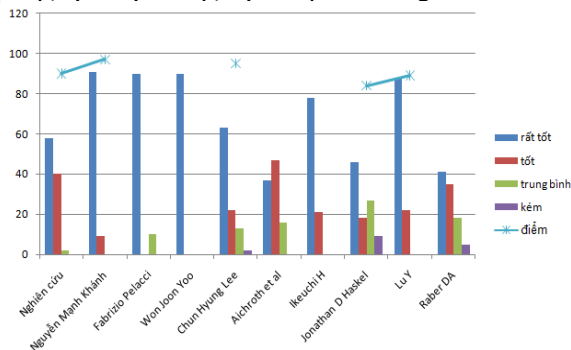
Trong số 50 bệnh nhân được phẫu thuật tạo hình sụn chêm hình đĩa qua nội soi khớp gối không có bệnh nhân nào gặp biến chứng trong và sau phẫu thuật như chảy máu hay nhiễm trùng sau mổ. Các bệnh nhân sau mổ được chườm lạnh vết mổ, sử dụng thuốc kháng sinh và chống phù nề, được hướng dẫn các bài tập

phục hồi chức năng dưới sự hướng dẫn của bác sĩ chuyên khoa giàu kinh nghiệm cho kết quả phục hồi tốt.

Tất cả các bệnh nhân trong nghiên cứu đã được phẫu thuật cắt tạo hình sụn chêm, khám lại định kỳ sau phẫu thuật. Thời gian theo dõi bệnh nhân trung bình là 20,2 tháng, so với các nghiên cứu khác thì đây là một nghiên cứu ngắn hạn, chưa thể đánh giá được nhiều nhất là mức độ thoái hoá của khớp gối sau khi cắt tạo hình sụn chêm. Đây là một nghiên cứu ngắn hạn, các kết quả còn hạn chế so với các nghiên cứu dài hạn.

Sau khi khám lại 50 bệnh nhân đã được phẫu thuật cắt tạo hình sụn chêm, đánh giá kết quả theo thang điểm Lysholm [4] cho thấy phẫu thuật cho kết quả tốt. Trong số 50 bệnh nhân sau phẫu thuật có 29 bệnh nhân (58%) đạt kết quả rất tốt, 20 bệnh nhân (40%) cho kết quả tốt chỉ có 1 bệnh nhân cho kết quả trung bình. Bệnh nhân cho kết quả trung bình ở trong nghiên cứu có cả đứt dây chằng chéo trước và sụn chêm, sụn chêm rách nhiều, bệnh nhân than phiền về việc không thể bước nhanh được cũng như khi thay đổi tư thế có cảm giác đau, lục khục trong khớp. Kết quả của nghiên cứu thấp hơn so với trong nghiên cứu của Nguyễn Mạnh Khánh với 90,9% rất tốt, 9,1% bệnh nhân đạt kết quả tốt và không có trường hợp nào đạt kết quả trung bình.

Kết quả sau mổ được đánh giá qua thang điểm Lysholm bằng tổng điểm khi thực hiện các hoạt động thường ngày như đau, khớp khiêng, lên cầu thang, ngồi xổm hay cần các dụng cụ trợ giúp cũng như các biểu hiện tại khớp như sưng nề khớp, lục khục khớp, kẹt khớp với thang điểm có sẵn.



Biểu đồ 4.1: Kết quả sau mổ của một số tác giả và nhóm nghiên cứu

Từ Biểu đồ cho thấy tỉ lệ bệnh nhân đạt kết quả rất tốt trong nghiên cứu tuy thấp hơn so với các nghiên cứu khác tuy nhiên tỉ lệ bệnh nhân đạt kết quả tốt và rất tốt trong nghiên cứu thì tương đương với các nghiên cứu khác > 90%. Tỉ lệ bệnh nhân đạt kết quả trung bình trong

nghiên cứu là 2% (1 bệnh nhân), trong nghiên cứu của Nguyễn Mạnh Khánh không có bệnh nhân đạt loại trung bình, tỉ lệ bệnh nhân đạt trung bình trong nghiên cứu của Chun Hyung Lee là 13%, của Aichroth et al là 16%, của Jonathan D Haskel tới 27%, của Raber DA là 18%, đều cao hơn so với trong nghiên cứu. Trong nghiên cứu của chúng tôi không có bệnh nhân nào sau mổ đạt loại kém tuy nhiên bệnh nhân đạt loại kém theo thang điểm Lysholm đã có trong các nghiên cứu trước đây với Chun Hyung Lee là 2%, của Jonathan D Haskel là 9%, của Raber DA là 6%. Kết quả của nghiên cứu được thực hiện ngắn hạn, chưa thực sự đánh giá hết được hiệu quả của phẫu thuật cắt tạo hình sụn chêm. Các nghiên cứu lâu dài cho thấy phẫu thuật cắt tạo hình sụn chêm vẫn còn nhiều điểm cần khắc phục để cân bằng phân phối lực khớp gối, nâng cao khả năng phục hồi của bệnh nhân sau phẫu thuật. Mặt khác việc nâng cao ý thức của người bệnh, để họ tự phát hiện các triệu chứng, hướng dẫn người bệnh bài tập phục hồi chức năng sau phẫu thuật sẽ giúp cải thiện kết quả.

Điểm Lysholm trung bình của các bệnh nhân trong nghiên cứu là 90,2 thấp hơn so với nghiên cứu của Nguyễn Mạnh Khánh với 96 điểm hay của Chun Hyung Lee với 95 điểm nhưng lại cao hơn so với nghiên cứu của Jonathan D Haskel với 84 điểm. Điểm Lysholm trung bình của bệnh nhân đã được cải thiện nhiều so với trước mổ đã cho thấy hiệu quả của phẫu thuật nội soi cắt tạo hình sụn chêm hình đĩa.

Phẫu thuật nội soi khớp gối trong điều trị sụn chêm hình đĩa là một tiến bộ lớn của y học Việt Nam. Phẫu thuật nội soi có nhiều ưu điểm so với kỹ thuật mổ mở như đường mổ nhỏ, khả năng quan sát được toàn bộ bên trong gối, dễ dàng kiểm soát các thao tác, thời gian hồi phục nhanh, bệnh nhân tập phục hồi chức năng được sớm, nhanh hoà nhập được với cuộc sống. Kết quả điểm đánh giá chức năng khớp gối sau mổ tăng nhiều so với trước mổ càng khẳng định giá trị của phẫu thuật tạo hình sụn chêm hình đĩa qua nội soi. Tuy nhiên ngoài phẫu thuật cũng cần chú ý tới việc hướng dẫn tập phục hồi chức năng sau mổ một cách bài bản giúp bệnh nhân sớm lấy lại cơ năng khớp gối.

V. KẾT LUẬN

Với 50 bệnh nhân được chẩn đoán sụn chêm hình đĩa, tuổi từ 9 đến 56 tuổi, trong đó có 39 nam và 11 nữ, được phẫu thuật tạo hình sụn chêm qua nội soi khớp gối từ tháng 1-2013 đến tháng 8-2016. Thời gian theo dõi trung bình 20,

2 tháng, đánh giá theo thang điểm Lysholm, có 98% bệnh nhân đạt kết quả tốt và rất tốt, 2% bệnh nhân đạt kết quả trung bình, không có bệnh nhân đạt kết quả kém. Không ghi nhận trường hợp nào gặp biến chứng hay di chứng sau mổ. Phẫu thuật tạo hình sụn chêm qua nội soi khớp gối hiện nay là phương pháp điều trị hiệu quả và an toàn cho bệnh lý sụn chêm hình đĩa.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Ikeuchi H (1982)** Arthroscopic treatment of the discoid lateral meniscus: technique and long term results. Clin Orthop 167: 19 – 28.
2. **Smillie IS (1948)** The congenital discoid meniscus. J Bone Joint Surg Br 30: 671 – 682.
3. **Patel NM, Cody SR, Ganley TJ (2012)**. Symptomatic bilateral discoid menisci in children: a comparison with unilaterally symptomatic patients. J Pediatr Orthop. 2012 Jan-Feb;32(1): 5 – 8.
4. **Trần Trung Dũng – (2014)** Các thang điểm đánh giá trong chấn thương chỉnh hình-Nhà xuất bản y học – 2014 - p 70 – 71.
5. **Christopher R. Good (2007)**. Arthroscopic Treatment of Symptomatic Discoid Meniscus in

Children: Classification, Technique, and Results. Arthroscopy Juonal February 2007Volume 23, Issue 2, Pages 157–163.e1

6. **Guy Bellier, M.D.Jean-Yves Dupont, M.D.Mario Larrain, M.D.Caroline Caudron, M.D.Henri Carlouz, M.D (1989)** Lateral discoid menisci in children Arthroscopy Juonal Volume 5, Issue 1, Pages 52 – 56.
7. **Won Joon Yoo, M.D.Woo Young Jang, M.D. Moon Seok Park, M.D.Chin Youb Chung, M.D.Jung-Eun Cheon, M.D.Tae-Joon Cho, M.D.In Ho Choi, M.D (2015)** Arthroscopic Treatment for Symptomatic Discoid Meniscus in Children: Midterm Outcomes and Prognostic Factors Arthroscopy Juonal Volume 31, Issue 12, Pages 2327 – 2334.
8. **Chul Hyung Lee, MD,¹In-Soo Song, MD,¹Sung Won Jang, MD,¹ and Hong Eun Cha, MD (2013)** Results of Arthroscopic Partial Meniscectomy for Lateral Discoid Meniscus Tears Associated with New Technique Knee Surg Relat Res. 2013 Mar; 25(1): 30 - 35.
9. **Räber DA¹, Friederich NF, Hefti F- (1998)** Discoid lateral meniscus in children. Long-term follow-up after total meniscectomy. J Bone Joint Surg Am. 1 998 Nov; 80(11): 1579 – 86.

XÁC ĐỊNH ĐỘT BIẾN GEN G6PD Ở BỆNH NHÂN THUỘC DÂN TỘC MƯỜNG THIẾU HỤT ENZYME G6PD

Trần Huy Thịnh*, Ngô Thị Thảo*, Trần Văn Khánh*

TÓM TẮT

Mục tiêu: Xác định đột biến gen G6PD ở bệnh nhân thuộc dân tộc Mường thiếu hụt enzyme G6PD. **Đối tượng và phương pháp:** 43 bệnh nhi thuộc dân tộc Mường được chẩn đoán thiếu enzyme G6PD tại bệnh viện nhi Trung Ương, được tiến hành giải trình tự gen G6PD để xác định đột biến. **Kết quả:** Xác định được đột biến của 41/43 bệnh nhân với 7 loại đột biến được tìm thấy, trong đó đột biến Union (c.1360C>T) chiếm tỷ lệ cao nhất 46.5%, đột biến Canton (c.1388G>A) và Viangchan (c.871G>A) chiếm tỷ lệ lần lượt là 20.9%, 16.3%. Đột biến Kaiping (c.1388G>A) được tìm thấy ở hai trường hợp. Chinese-5 (c.1024C>T), Coimbra (c.592C>T) và Mediterranean (c.563C>T) mỗi đột biến gặp ở 1 trường hợp. Biến đổi Silent ở vị trí 1311 ghi nhận ở 9 trường hợp.

Từ khóa: đột biến gen G6PD, thiếu hụt enzym G6PD, dân tộc Mường

SUMMARY

IDENTIFICATION OF G6PD MUTATION IN MUONG ETHNIC PATIENTS WITH GLUCOSE-6-

*Trường Đại học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Trần Huy Thịnh

Email: tranhuythinh@hmu.edu.vn

Ngày nhận bài: 18.3.2022

Ngày phản biên khoa học: 28.4.2022

Ngày duyệt bài: 12.5.2022

PHOSPHATE DEHYDROGENASE DEFICIENCY

Objective: Identification of glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) mutation in Muong ethnic patients with G6PD deficiency. **Methods:** 43 Muong ethnic patients were diagnosed with G6PD deficiency at National Pediatrics hospital; PCR and direct sequencing were used to identify mutation in G6PD gene. **Results:** 41/43 patients were detected to have mutation in G6PD gene with 7 types of mutation, in which the mutation with highest rate was Union (c.1360C>T) with 46.5%, following were Canton (c.1388G>A) and Viangchan (c.871G>A) with 20.9% and 16.3% respectively. We found Kaiping (c.1388G>A) mutation with 2 cases; Chinese-5 (c.1024C>T), Coimbra (c.592C>T) and Mediterranean (c.563C>T) each mutation for one case. Silent mutation at 1311 location were found with 9 cases.

Keywords: G6PD mutation, G6PD deficiency, Muong ethnic

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Thiếu G6PD là bệnh lý di truyền về enzyme phổ biến nhất ở người. Enzyme G6PD là sản phẩm mã hóa của gen G6PD nằm trên nhánh dài của nhiễm sắc thể giới tính X tại vị trí Xq28, gen có độ dài khoảng 18,5 kb, gồm 13 exon và 12 intron [1]. Đột biến trên gen G6PD sẽ dẫn đến việc giảm hoặc ngừng quá trình tổng hợp enzyme, gây ra bệnh thiếu enzyme G6PD.