

nhẹ, kết quả này cũng tương đồng với nghiên cứu của Yuen et al. Điều này được lý giải do vùng AZFc là vùng xa tâm động nhiễm sắc thể Y, vì thế có thể ít ảnh hưởng đến toàn bộ quá trình sinh tinh.

Chúng tôi tìm được rất ít những nghiên cứu về mối liên quan giữa mất đoạn AZF và bất thường nhiễm sắc thể. Tuy nhiên, ở nghiên cứu của chúng tôi cho thấy một tỷ lệ không nhỏ (24,31%) bất thường nhiễm sắc thể đi kèm, trong đó bất thường ở cặp NST giới tính chiếm phần lớn hơn (13,89%); điều này có thể mở ra một hướng nghiên cứu khác nhằm tìm hiểu mối liên quan giữa mất đoạn AZF và nhiễm sắc thể giới tính.

Ở nhóm bệnh nhân được chẩn đoán mất đoạn AZF thường chưa có xu hướng tiến hành hỗ trợ sinh sản ngay, có lẽ là một phần do chúng tôi lựa chọn đối tượng sớm, cũng một phần những trường hợp này đều có chỉ định làm IVF/ICSI, một phương pháp có chi phí lớn nên người bệnh cần thời gian cân nhắc và chuẩn bị.

V. KẾT LUẬN

Nghiên cứu này là một nghiên cứu lớn về vi mất đoạn AZFc đơn thuần và phối hợp, có đến 45,83% các trường hợp mất đoạn phối hợp cùng với mất đoạn AZFc. Tùy thuộc loại mất đoạn đi kèm mà cho kết quả tinh dịch đồ là khác nhau: các trường hợp mất đoạn AZFc đi kèm AZFa cho tỷ lệ Azoo 100%, còn đi kèm với mất đoạn AZFb, AZFd thì cho tinh dịch đồ từ thiếu tinh nặng đến thiếu tinh nhẹ. Có đến 40,97% các bệnh nhân được chẩn đoán mất đoạn AZF chưa tham gia điều trị, có lẽ vì lựa chọn điều trị duy nhất trong

trường hợp này là IVF/ICSI, một phương pháp có chi phí tương đối lớn.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Iammarrone E, Balet R**, Lower AM, Gillott C, Grudzinskas JG. Male infertility. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol. 2003 Apr;17(2):211–29.
2. **Tiepolo L, Zuffardi O**. Localization of factors controlling spermatogenesis in the nonfluorescent portion of the human Y chromosome long arm. Hum Genet. 1976 Oct 28;34(2):119–24.
3. **Waseem AS, Singh V, Makker GC, Trivedi S, Mishra G, Singh K, et al**. AZF deletions in Indian populations: original study and meta-analyses. J Assist Reprod Genet. 2020 Feb;37(2):459–69.
4. **Reijo R, Lee TY, Salo P, Alagappan R, Brown LG**, Rosenberg M, et al. Diverse spermatogenic defects in humans caused by Y chromosome deletions encompassing a novel RNA-binding protein gene. Nat Genet. 1995 Aug;10(4):383–93.
5. **Raicu F, Popa L, Apostol P**, Cimponeriu D, Dan L, Ilinca E, et al. Screening for microdeletions in human Y chromosome--AZF candidate genes and male infertility. J Cell Mol Med. 2003 Mar;7(1):43–8.
6. **Dohle GR, Halley DJJ, Van Hemel JO, van den Ouwel AMW**, Pieters MHEC, Weber RFA, et al. Genetic risk factors in infertile men with severe oligozoospermia and azoospermia. Hum Reprod. 2002 Jan;17(1):13–6.
7. **Vogt PH, Bender U, Zimmer J, Strowitzki T. Human Y Chromosome and Male Infertility: Forward and Back from Azoospermia Factor Chromatin Structure to Azoospermia Factor Gene Function**. Genetics of Human Infertility. 2017;21:57–73.
8. **Vijesh VV, Nambiar V, Mohammed SIK, Sukumaran S, Suganthi R**. Screening for AZFc partial deletions in Dravidian men with nonobstructive azoospermia and oligozoospermia. Genet Test Mol Biomarkers. 2015 Mar;19(3):150–5.

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG VÀ TỔN THƯƠNG X-QUANG PHỔI Ở TRẺ VIÊM TIỂU PHẾ QUẢN CÓ NHIỄM RSV TẠI BỆNH VIỆN NHI THANH HÓA

Đỗ Thanh Hải¹, Nguyễn Thị Diệu Thúy², Phạm Thu Nga², Phan Văn Nhã²

TÓM TẮT

Viêm tiểu phế quản (VTPQ) là bệnh nhiễm khuẩn hô hấp cấp thường gặp ở trẻ nhỏ, đặc biệt là trẻ dưới 1 tuổi. Bệnh thường do vi rút hô hấp gây ra, hàng đầu

là vi rút hợp bào hô hấp (RSV). **Mục tiêu:** Mô tả đặc điểm lâm sàng và tổn thương Xquang phổi của VTPQ có nhiễm RSV ở trẻ em tại Bệnh viện Nhi Thanh Hóa. **Đối tượng:** 73 bệnh nhi từ 2 - 24 tháng tuổi được chẩn đoán VTPQ có nhiễm RSV trong thời gian từ 1/4/2021 đến 30/4/2022. **Phương pháp:** Nghiên cứu tiến cứu, mô tả cắt ngang. **Kết quả:** VTPQ chủ yếu gặp ở nhóm 12 -24 tháng tuổi (61,6%). Các triệu chứng lâm sàng thường gặp là sốt, ho, khó khè, thở nhanh. Hầu hết bệnh nhân nghe phổi có rale rít và rale ngà bệnh nhân nhập viện VTPQ mức độ trung bình và nặng. 64,4% bệnh nhân không có hình ảnh tổn thương (98,6%). 74% g trên Xquang phổi. **Kết**

¹Bệnh viện Nhi Thanh Hóa.

²Trường Đại học Y Hà Nội.

Chịu trách nhiệm chính: Đỗ Thanh Hải

Email: thanhhai272.bvn@gmail.com

Ngày nhận bài: 9.5.2022

Ngày phản biện khoa học: 30.6.2022

Ngày duyệt bài: 7.7.2022

luận: Triệu chứng lâm sàng của VTPQ có nhiễm RSV rất đa dạng như sốt, ho, khò khè, thở nhanh, hình ảnh Xquang phổi thường không đặc hiệu. Vì thế cần lưu ý khi khám hô hấp ở trẻ nhỏ dưới 2 tuổi để chẩn đoán sớm VTPQ.

Từ khóa: Viêm tiểu phế quản, RSV

SUMMARY

CLINICAL CHARACTERISTICS AND X-RAY LESIONS OF RSV INFECTED BRONCHIOLITIS IN CHILDREN AT THANH HOA CHILDREN'S HOSPITAL

Bronchiolitis is a common acute respiratory infection in young children, especially children under 1 year old. The disease is usually caused by respiratory viruses, primarily respiratory syncytial virus (RSV). **Objectives:** To describe clinical characteristics and radiographic lesions of bronchiolitis with RSV infection in children under 2 years old at the Thanh Hoa Children's Hospital. **Subjects:** 73 patients from 2 months to 24 months old diagnosed bronchiolitis with RSV infection during the period April 1, 2021 to April 30, 2022. **Methods:** A prospective, cross-sectional study. **Results:** Bronchiolitis was mainly seen in children between 12-24 months (61,6%). Common clinical symptoms were fever, cough, wheezing, and fast breathing. Lung sound was mainly rhonchi (98.6%). 74% of bronchiolitis were classified as moderate and severe bronchiolitis 64.4% of children were normal chest X-ray. **Conclusion:** Clinical symptoms of RSV-infected bronchiolitis are variable such as fever, cough, wheezing, fast breathing. Chest X-ray images are usually non-specific. It should be pay attention when examination of the respiratory system in children less than 2 years old in order to find out the bronchiolitis.

Keywords: Bronchiolitis, RSV

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Viêm tiểu phế quản (VTPQ) là bệnh nhiễm khuẩn hô hấp cấp tính rất phổ biến, nhất là ở trẻ nhỏ đặc biệt là trẻ dưới 1 tuổi (1). Bệnh do vi rút hô hấp gây ra, hàng đầu là vi rút hợp bào hô hấp (Respiratory syncytial virus- RSV)(2). Bệnh có biểu hiện lâm sàng đa dạng từ nhẹ tới nặng, thậm chí gây suy hô hấp đe dọa đến tính mạng của trẻ(1). Trong năm vừa qua do bùng phát dịch Covid-19, tỷ lệ trẻ mắc các bệnh hô hấp dưới như VTPQ nhập viện ít hơn. Vậy thực tế nhóm trẻ VTPQ nào thường nhập viện, đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng của nhóm trẻ này như thế nào cần được quan tâm. Bệnh viện Nhi Thanh Hoá là bệnh viện Nhi đầu ngành của tỉnh Thanh hóa, nơi số lượng bệnh nhân đến khám và điều trị hàng năm rất đông. Xuất phát từ thực tiễn trên, chúng tôi tiến hành nghiên cứu: "Đặc điểm lâm sàng và tổn thương Xquang phổi của trẻ viêm tiểu phế quản có nhiễm RSV tại Bệnh viện Nhi Thanh Hóa".

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Đối tượng nghiên cứu. Tất cả các bệnh nhân từ 2 tháng đến 24 tháng tuổi nhập viện tại Bệnh viện Nhi Thanh Hóa được chẩn đoán VTPQ có nhiễm RSV trong thời gian từ 1/4/2021 đến 30/4/2022.

Tiêu chuẩn loại trừ: Trẻ khò khè do các nguyên nhân xác định khác; khò khè lần 2 trở đi.

Chẩn đoán mức độ nặng của VTPQ theo hướng dẫn phân loại về viêm tiểu phế quản của Úc năm 2019(3)

Phương pháp nghiên cứu: Nghiên cứu tiến cứu, mô tả cắt ngang.

Bệnh nhân đủ tiêu chuẩn nghiên cứu được hỏi bệnh, khám lâm sàng theo mẫu bệnh án nghiên cứu có sẵn.

Tất cả bệnh nhân được lấy dịch tỵ hầu làm test nhanh tìm RSV.

Chụp Xquang ngực thẳng tại thời điểm nhập viện

Xử lý số liệu: bằng phần mềm thống kê y học SPSS 22.0.

Đạo đức nghiên cứu: Nghiên cứu đã được thông qua Hội đồng khoa học trường Đại học Y Hà Nội và được Bệnh viện Nhi Thanh Hoá cho phép tiến hành.

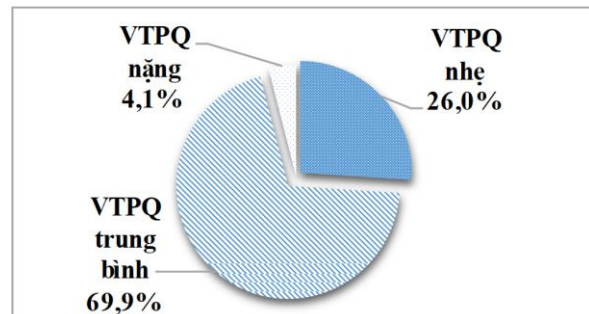
III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Trong thời gian từ 1/4/2021-31/4/2022 có 73 trẻ đủ tiêu chuẩn chẩn đoán VTPQ có nhiễm RSV được mời tham gia nghiên cứu

Bảng 1. Đặc điểm chung đối tượng nghiên cứu

Đặc điểm		Số bệnh nhân (n)	Tỷ lệ (%)
Giới	Nam	40	54,8
	Nữ	43	45,2
Nhóm tuổi	2 - < 6 tháng	11	15,1
	6- <12 tháng	17	23,3
	12 - 24 tháng	45	61,6

Nhận xét: VTPQ gặp ở trẻ trai cao hơn trẻ gái. Tỷ lệ trẻ trai / trẻ gái là 1,21 /1. Nhóm tuổi chủ yếu hay gặp là nhóm 12-24 tháng tuổi chiếm 61,6%.



Biểu đồ 1. Mức độ nặng của viêm tiểu phế quản

Nhận xét: Trẻ VTPQ nhập viện chủ yếu ở mức độ trung bình, chiếm tỷ lệ 69,9%. VTPQ mức độ nặng là 4,1%.

Bảng 2. Các triệu chứng cơ năng viêm tiểu phế quản

Triệu chứng	Số bệnh nhân (n)	Tỷ lệ (%)
Ho	73	100
Chảy nước mũi	72	98,6
Bú kém	47	64,4
Sốt	73	100
Tím	4	5,5

Nhận xét: Các triệu chứng cơ năng của viêm tiểu phế quản thường gặp là các triệu chứng viêm đường hô hấp trên như: Ho, sốt, chảy nước

Bảng 4. Mô tả X-quang phổi theo mức độ nặng của VTPQ

Tổng số	Hình ảnh tổn thương								p
	Ứ khí		Thâm nhiễm từng đám tập trung		Không có tổn thương		Tổng số		
	n	%	n	%	n	%	n	%	
VTPQ nhẹ	2	10,5	0	0,0	17	89,5	19	26,0	< 0,05
VTPQ trung bình	14	27,5	7	13,7	30	58,8	51	69,9	
VTPQ nặng	3	100,0	0	0,0	0	0,0	3	4,1	
Tổng cộng	19	26,0	7	9,6	47	64,4	73	100,0	

Nhận xét: 64,4% bệnh nhân không có thay đổi trên X-quang phổi. Hình ảnh ứ khí chủ yếu gặp trên bệnh nhân viêm tiểu phế quản nặng.

IV. BÀN LUẬN

Trong số 73 trẻ VTPQ trong nghiên cứu của chúng tôi có tỷ lệ trẻ trai/trẻ gái là 1,2/1. Tổng quan hệ thống với 20 nghiên cứu về yếu tố nguy cơ gây nhiễm khuẩn hô hấp dưới nhiễm RSV ở trẻ < 5 tuổi của Shi và cộng sự (2015) cho thấy trẻ nam là yếu tố có liên quan đáng kể với OR = 1,23 (95 % CI 1,13-1,33) (4). Theo Cristiana và cộng sự, gen điều hòa miễn dịch trên nhiễm sắc thể X ở nữ có gấp đôi số gen này ở nam, vì vậy khả năng điều hòa miễn dịch ở nam kém hơn, nên ở trẻ nam dễ bị nhiễm khuẩn hơn (5). Lý do số trẻ nam mắc VTPQ cao hơn cũng có thể là do thực tế hiện nay ở Việt Nam số lượng trẻ nam vốn nhiều hơn trẻ nữ.

Trẻ VTPQ trong nghiên cứu có độ tuổi từ 2 đến 24 tháng với tuổi trung bình là $16,6 \pm 0,5$ tháng tuổi. Trong đó hầu hết trẻ ở nhóm tuổi từ 12-24 tháng (61,6%). Kết quả này khác biệt với nghiên cứu của Đoàn Thị Mai Thanh năm 2005 với nhóm tuổi < 12 tháng chiếm 87,7% (6). Năm 2004, Phạm Thị Minh Hồng nghiên cứu tại Bệnh viện Nhi đồng II thành phố Hồ Chí Minh, với kết quả trong số 3221 trẻ nhập viện vì ho và/hoặc khó thở thì 1202 trẻ nhiễm RSV chiếm tỷ lệ 37,7%, trong đó 67,6% gặp ở lứa tuổi < 12 tháng, nhóm tuổi 3-6 tháng có tỷ lệ nhiễm cao nhất 45,3%,

mũi, bú kém.

Bảng 3. Triệu chứng thực thể tại đường hô hấp

Triệu chứng	Số bệnh nhân	Tỷ lệ %
Thở nhanh	70	95,7
Rút lõm lồng ngực	28	38,4
Cơn ngừng thở	0	0,0
Khò khè	71	97,3
Rales rít, rales rày	72	98,6

Nhận xét: Các bệnh nhân VTPQ đều có triệu chứng thực thể phổi, trong đó chủ yếu là nghe thấy ral rít, rales rày chiếm tỷ lệ 98,6%, sau đó lần lượt tỷ lệ bệnh nhân khò khè, thở nhanh, rút lõm lồng ngực là 97,3%, 95,7%, 38,4%.

sau đó là nhóm 6-12 tháng với tỷ lệ nhiễm là 39,2% (7). Như vậy, nhóm trẻ < 12 tháng là lứa tuổi hay VTPQ do nhiễm RSV nhất. Điều này được ghi nhận trong hầu hết các nghiên cứu. Sự khác biệt trong nghiên cứu của chúng tôi có thể do sự khác nhau về thời điểm nghiên cứu vì dịch Covid bùng phát nên tỷ lệ trẻ nhập viện thay đổi. Kết quả cho thấy phần lớn trẻ VTPQ ở mức độ trung bình (69,9%). 4,1% trẻ VTPQ ở mức độ nặng, trong đó nhóm từ 2 -< 6 tháng tuổi là 66,7%. Trẻ càng nhỏ, đặc biệt trẻ dưới 3 tháng tuổi mắc VTPQ do RSV thường tiến triển nặng hơn trẻ lớn.

VTPQ thường bắt đầu với các triệu chứng tương tự như cảm lạnh thông thường đó là triệu chứng viêm long đường hô hấp trên như sốt nhẹ, hắt hơi, chảy nước mũi... nhưng sau đó tiến triển thành ho, khò khè và đôi khi khó thở. Các triệu chứng của VTPQ có thể kéo dài vài ngày đến vài tuần. Ho, chảy mũi đều là những triệu chứng thường gặp ở VTPQ do virus và khò khè là triệu chứng được coi là tiên quyết trong chẩn đoán VTPQ(8). Trong nghiên cứu của chúng tôi, ho là triệu chứng cơ năng xuất hiện ở 100% trẻ VTPQ, chảy nước mũi 98,6%.

Triệu chứng thực thể hay gặp nhất ở VTPQ là thở nhanh (95,9%). Khi khám phổi, chúng tôi ghi

nhận bệnh nhân trong nghiên cứu có tiếng rale bệnh lý, trong đó chủ yếu là rale rít/ngáy (98,6%). Tỷ lệ rút lõm lồng ngực 38,4%. Kết quả nghiên cứu của chúng tôi tương tự như kết quả trong nghiên cứu của Phạm Thị Minh Hồng năm 2004, tỷ lệ rút lõm lồng ngực là 48,5% (7).

Bệnh nhân VTPQ có bất thường trên phim Xquang có tỷ lệ 26,0% với chủ yếu là hình ảnh ứ khí. Nghiên cứu trên 499 trẻ VTPQ nhiễm RSV, Phạm Thị Minh Hồng (2004) ghi nhận 31,3% có hình ảnh ứ khí, 28,5% có tổn thương thâm nhiễm phổi rải rác và 1,8% xẹp phổi trên X-quang(7). Chẩn đoán VTPQ chủ yếu dựa vào lâm sàng và Hội Nhi khoa Hoa Kỳ khuyến cáo không nên chỉ định chụp X-quang ở trẻ VTPQ không có biến chứng. Tuy nhiên ở nhiều trẻ với triệu chứng lâm sàng không điển hình thì việc có kết quả X-quang cũng có giá trị hỗ trợ chẩn đoán.

V. KẾT LUẬN

Triệu chứng lâm sàng của VTPQ có nhiễm RSV rất đa dạng như sốt, ho, khò khè, thở nhanh, hình ảnh Xquang phổi thường không đặc hiệu. Vì thế cần lưu ý khi khám hô hấp ở trẻ nhỏ dưới 2 tuổi để chẩn đoán sớm VTPQ.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Trần Quy. (2009).** "Viêm tiểu phế quản cấp ở trẻ em". Bài giảng Nhi khoa tập 1. Bộ môn Nhi Đại học Y Hà Nội. Nhà xuất bản Y học. tr398-402.
2. **Miller EK, Gebretsadik T, Carroll KN, et al.** Viral etiologies of infant bronchiolitis, croup and upper respiratory illness during 4 consecutive years. *Pediatr Infect Dis J.* 2013 Sep;32(9):950-5
3. **Hau Rainsard (2000).** "Les criteres d'hospitalisation". La Conférence de Consensus sur la prise en charge de la Bronchiolite du Nourrisson. pp37 – 56
4. **Kecia N.C, Tebeb G, Marie R.G (2008).** Increasing Burden and Risk Factors for Bronchiolitis-Related Medical Visits in Infants Enrolled in a State Health Care Insurance Plan, *Pediatrics*,122
5. **Nascimento-Carvalho CMC, Rocha H, Santos-Jesus R, Benguigui Y.** Childhood pneumonia: clinical aspects associated with hospitalization or death. *Braz J Infect Dis.* 2002;6:22-28. doi:10.1590/S1413-867020 02000100004
6. **Đoàn Thị Mai Thanh, Đào Minh Tuấn.** Nghiên cứu đặc điểm dịch tễ, lâm sàng, cận lâm sàng nhiễm trùng hô hấp cấp do virus hợp bào hô hấp tại khoa hô hấp bệnh viện Nhi Trung Ương từ 1/2005-9/2005. *Tạp chí Nghiên cứu Y học.* 2005; 38(5):214-218.
7. **Phạm Thị Minh Hồng. (2004).** "Vai trò của vi rút hợp bào hô hấp trong viêm tiểu phế quản ở trẻ em và các yếu tố tiên lượng". Luận án tiến sĩ y học Đại học Y Dược thành phố Hồ Chí Minh.

ĐÁNH GIÁ TÌNH TRẠNG MẤT ỔN ĐỊNH VI VỆ TINH TRONG UNG THƯ ĐẠI TRỰC TRÀNG VÀ LIÊN QUAN MÔ BỆNH HỌC

Nguyễn Quốc Đạt*

TÓM TẮT

Ung thư đại trực tràng (UTĐTT) là một trong những loại ung thư ác tính nhất trên thế giới. Sự mất ổn định vi vệ tinh (Microsatellite instability – MSI) trong UTĐTT liên quan chặt chẽ đến hội chứng Lynch và xảy ra ở khoảng 12-15% UTĐTT đơn lẻ. Xác định tình trạng MSI giúp sàng lọc hội chứng Lynch, cho phép dự báo khả năng đáp ứng với hóa trị cũng như liệu pháp miễn dịch. **Mục tiêu:** Đánh giá tình trạng MSI trong UTĐTT và liên quan mô bệnh học. Đối tượng và phương pháp nghiên cứu: 97 bệnh nhân UTĐTT được nghiên cứu bằng phương pháp HMMD với các dấu ấn MLH1, PMS2, MSH2, MSH6. **Kết quả:** Tỷ lệ MSI 12,4%. Độ tuổi <50 hay gặp trong nhóm MSI (41,7%) hơn nhóm MSS (30,6%), vị trí đại tràng phải có tỉ lệ cao 83,3%. Tuyến chế nhày 50%, kém biệt hóa 66,7%, thâm nhiễm lymphô bào trong mô u

58,3% là những đặc điểm thường gặp trong nhóm MSI. **Kết luận:** UTĐTT có tình trạng mất ổn định vi vệ tinh (MSI) có đặc điểm lâm sàng và mô bệnh học đặc trưng: độ tuổi trẻ thường <50, vị trí đại tràng gần, tip mô học chế nhày và thể tủy, kém biệt hóa và thâm nhiễm lymphô bào trong mô u thường gặp. Xác định tình trạng MSI giúp sàng lọc hội chứng Lynch, cho phép dự báo khả năng đáp ứng với hóa trị cũng như liệu pháp miễn dịch.

Từ khóa: mất ổn định vi vệ tinh, hội chứng Lynch, hóa mô miễn dịch, mô bệnh học.

SUMMARY

MICROSATELLITE INSTABILITY STATUS AND CORRELATE WITH HISTOPATHOLOGY IN COLORECTAL CANCER

Introduction: Colorectal cancer (CRC) is one of the most common malignancies in the world. Microsatellite instability (MSI) is a hallmark feature of Lynch syndrome cancers and occurs in about 12-15% of sporadic colorectal cancers as well. Determining the status of MSI helps screen Lynch syndrome, a predictive marker for response to chemotherapy as well as immunotherapy. **Objective:** Evaluate MSI status in CRC and correlate with histopathology.

*Bệnh viện Hữu Nghị Việt Đức

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Quốc Đạt

Email: datnguyen20987@gmail.com

Ngày nhận bài: 12.5.2022

Ngày phản biện khoa học: 30.6.2022

Ngày duyệt bài: 8.7.2022