

lượng flavonoid.

- Khối lượng riêng tỉ lệ thuận với phần trăm giá mang ($p = 0,0008$) và tỉ lệ nghịch với nhiệt độ đầu vào ($p = 0,0038$).

- Khi tăng tỉ lệ MD thì khối lượng riêng tăng ($p = 0,0026$) nhưng ở tỷ lệ MD:AE 4:1 và MD:AE 2:1 không thay đổi đáng kể khối lượng riêng.

- Nhiệt độ khí vào tỉ lệ nghịch với phần suất nén ($p = 0,0029$). Khi nhiệt độ khí vào của quá trình phun sấy càng thấp thì hàm ẩm của cao càng tăng, độ trơn chảy kém hơn nên phần suất nén cao.

- Phần trăm giá mang chi phối nhiều đến phần suất nén ($p = 0,0004$), khi tăng phần trăm giá mang thì phần suất nén giảm.

- Phần suất nén có sự thay đổi đáng kể khi sử dụng các loại giá mang khác nhau ($p = 0,0026$). Giá mang loại 2 (MD:AE 2:1) cho phần suất nén thấp nhất. Việc phối trộn AE vào công thức làm giảm tính hút ẩm, tăng khả năng trơn chảy nên phần suất nén giảm.

V. KẾT LUẬN

Đã thiết kế mô hình thực nghiệm và tối ưu hoá thành công quy trình phun sấy cao khô bưởi non bằng phần mềm Design-Expert phiên bản 12.0.3.0. Đây là cơ sở quan trọng cho các giai đoạn phát triển dạng bào chế hiện đại chứa chiết xuất bưởi non như viên nén, viên nang. Tuy nhiên, để có thể thương mại hoá thì cao khô bưởi non phun sấy cần được tiêu chuẩn hóa, đánh giá độ ổn định, cũng như khảo sát một số hoạt tính sinh học và đánh giá độc tính liên quan.

VI. LỜI CẢM ƠN

Nghiên cứu này được tài trợ bởi Sở Khoa học và Công nghệ TP. Hồ Chí Minh (DOST HCMC) cho PGS.TS. Lê Minh Trí, tại Quyết định số 1055/QĐ-SKHCHN và Hợp đồng số 52/2021/HĐ-QKHCHN.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Vũ Bình Dương, Nguyễn Trọng Điệp** (2014), Nghiên cứu điều chế bột cao khô tỏi đen, Tạp chí Y – Dược Học Quân Sự, số 5, trang 13-18.
2. **Chen L, Lai Y, Dong L, Kang S, Chen X.** (2017), Polysaccharides from Citrus grandis (L.) Osbeck suppress inflammation and relieve chronic pharyngitis, Microbial pathogenesis, 113, pp. 365-371.
3. **Jiang J, Shan L.** (2014), Evaluation of antioxidant-associated efficacy of flavonoid extracts from a traditional Chinese medicine Hua Ju Hong (peels of Citrus grandis (L.) Osbeck), Journal of Ethnopharmacology, 158, pp. 325-330.
4. **Mahboubeh Fazaeli, Zahra Emam-Djomeh, Ahmad Kalbasi Ashtari, Mahmoud Omid** (2012), Effect of spray drying conditions and feed composition on the physical properties of black mulberry juice powder, Food and bioproducts processing, 90, pp. 667-675.
5. **Mäkynen K, Jitsaardkul S, Tachasamran P, et al.** (2013), Cultivar variations in antioxidant and antihyperlipidemic properties of pomelo pulp (Citrus grandis (L.) Osbeck) in Thailand, Food Chemistry, 139(1-4), pp. 735-743.
6. **Thavanapong N, Wetwitayaklung P, Charoenteeraboon J.** (2010), Comparison of essential oils compositions of Citrus maxima merr Peel obtained by cold press and vacuum steam distillation methods and of its peel and flower extract obtained by supercritical carbon dioxide extraction method and their antimicrobial activity, J Essent Oil Res, 22(1):71-77.

HỘI CHỨNG CAT-EYE - BÁO CÁO TRƯỜNG HỢP LÂM SÀNG

Nguyễn Xuân Anh Duy¹, Ngô Diễm Ngọc^{1,2},
An Thùy Lan^{1,2}, Lương Thị Lan Anh^{1,3}

TÓM TẮT

Hội chứng Cat-eye (Cat-eye Syndrome - CES) là một trong các hội chứng di truyền hiếm gặp do người bệnh mang 3 hoặc 4 đoạn nhiễm sắc thể (NST) số 22 (22q11.2). Tỉ lệ mắc bệnh của hội chứng vào khoảng

1/50.000 - 1/150.000 trẻ sơ sinh còn sống. Hội chứng Cat-eye có biểu hiện lâm sàng rất đa dạng và phức tạp gây ảnh hưởng đến nhiều cơ quan khác nhau của cơ thể. Ở Việt Nam hiện nay chưa có nhiều nghiên cứu về hội chứng này. Nghiên cứu của chúng tôi báo cáo một trường hợp trẻ nữ 6 tháng tuổi mắc hội chứng Cat-eye mang 3 đoạn NST số 22q11.2 với biểu hiện lâm sàng đa dị tật (bộ mặt bất thường, chậm phát triển tâm thần vận động, dị tật tim bẩm sinh) được chẩn đoán xác định bằng các xét nghiệm di truyền tế bào và di truyền phân tử tại bệnh viện Nhi Trung ương.

Từ khóa: hội chứng Cat-eye, dị tật bẩm sinh

SUMMARY

CAT-EYE SYNDROME - A CLINICAL CASE REPORT

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Bệnh viện Nhi Trung ương

³Trung tâm Di truyền lâm sàng và Hệ gen, Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Lương Thị Lan Anh

Email: luongthilananh@hmu.edu.vn

Ngày nhận bài: 30.8.2022

Ngày phản biên khoa học: 24.10.2022

Ngày duyệt bài: 31.10.2022

Cat-eye syndrome (CES) is one of the rare genetic syndromes caused by patients carrying 3 or 4 segments of chromosome 22q11.2. The incidence of the syndrome is 1/50,000 - 1/150,000 live births. Cat-eye syndrome has a very diverse and complex clinical manifestation that affects many different organs of the body. In Vietnam, there are not many studies on this syndrome. Our research reports a case of a 6-month-old female infant with Cat-eye syndrome which carries 3 segments of chromosome 22q11.2 with a multi-defect clinical manifestation (abnormal face, mental retardation, congenital heart defects). This patient is diagnosed with cell genetic test and molecular genetic test at National Hospital of Pediatrics.

Keywords: Cat-eye syndrome, congenital abnormalities

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Hội chứng Cat-eye (Cat-eye Syndrome - CES) là một trong các hội chứng di truyền hiếm gặp với các đặc điểm lâm sàng xuất hiện ngay từ khi mới sinh, rất đa dạng, phức tạp và ảnh hưởng đến nhiều cơ quan khác nhau của cơ thể. Hiện nay chưa có thống kê chính xác về tỉ lệ mắc CES trong cộng đồng. Theo Schinzel (1981) nghiên cứu dựa trên số người bệnh được quan sát ở vùng Đông Bắc Thụy Sĩ, tần suất mắc bệnh vào khoảng 1/50.000 - 1/150.000 trẻ sơ sinh còn sống, trong đó nam và nữ có tỉ lệ mắc bệnh gần như nhau.¹

CES có các biểu hiện lâm sàng, đặc biệt là các dị tật bẩm sinh, xuất hiện rất khác nhau trên mỗi người bệnh.^{1,2} Triệu chứng lâm sàng hay gặp nhất là coloboma mống mắt (thoái hóa thị thần kinh và mống mắt khiến cho mắt của người bệnh trông giống như mắt mèo), dị tật hậu môn trực tràng và bất thường ở tai ngoài. Ngoài ra người bệnh còn có thể mắc các dị tật tim bẩm sinh, dị tật tại hệ thống tiết niệu sinh dục, chậm phát triển tâm thần vận động mức độ từ nhẹ đến nặng.

Nghiên cứu đầu tiên về CES được tiến hành từ năm 1965,³ tuy nhiên cho đến năm 1981 người ta mới phát hiện ra sự bất thường về nhiễm sắc thể (NST) của hội chứng này.¹ Ở những người mắc CES, đoạn NST số 22q11.2 xuất hiện 3 hoặc 4 lần (trisomy từng phần hoặc tetrasomy từng phần), hầu hết hay gặp tetrasomy từng phần dưới hình dạng một NST maker có 2 tâm và 2 vệ tinh (satellite) [inv dup(22) (pter->q11.2;q11.2->pter)].⁴ Việc chẩn đoán CES dựa vào các đặc điểm thường xuất hiện trên lâm sàng với sự phối hợp của nhiều chuyên khoa khác nhau và chẩn đoán xác định dựa trên kết quả của các kỹ thuật di truyền tế bào - phân tử.

Chúng tôi báo cáo ca lâm sàng để tìm hiểu sâu hơn về hội chứng hiếm gặp với phổ lâm sàng đa dạng này nhân một trường hợp trẻ sơ sinh nữ

6 tháng tuổi mắc hội chứng Cat-eye với bộ NST mang 3 đoạn NST số 22q11.2 đã được chẩn đoán xác định bằng kỹ thuật nuôi cấy tế bào máu ngoại vi, lập công thức NST và kỹ thuật lai huỳnh quang tại chỗ (FISH) tại bệnh viện Nhi Trung ương.

II. GIỚI THIỆU CA BỆNH

2.1. Thông tin chung về lâm sàng và cận lâm sàng. Về tiền sử sản khoa, bệnh lý: Người bệnh nữ là con lần 1, đẻ thường, đủ tháng (39 tuần), cân nặng lúc sinh 2500g, điểm Apgar là 9, 10 vào các phút thứ nhất, thứ 5 và thứ 10 sau khi sinh. Người mẹ có tiền sử thai lưu 3 lần trước đây vào các năm 2014, 2015, 2018. Bố mẹ người bệnh hoàn toàn khỏe mạnh, không kết hôn cận huyết. Trong quá trình mang thai người mẹ theo dõi thai định kỳ qua siêu âm thai và không phát hiện bất thường, không làm các xét nghiệm sàng lọc trước sinh, không phơi nhiễm với các chất độc hại.

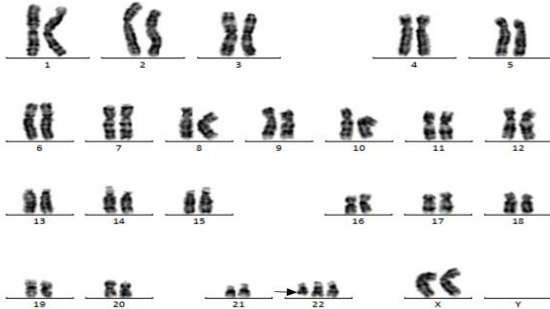
Về lâm sàng: Người bệnh sau khi sinh phải nhập viện vì viêm đường hô hấp tái diễn nhiều lần. Trẻ ăn hay nôn trớ, tiếng khóc khác các trẻ bình thường. Khi trẻ được 3 tháng tuổi, đi khám tại bệnh viện Nhi Trung ương phát hiện có bộ mặt bất thường (thiếu sản xương hàm dưới và nụ thịt thừa phía trước tai bên phải), được nhập viện khoa sọ mặt tạo hình và được tiến hành phẫu thuật đặc biệt khắc phục tình trạng thiếu sản xương hàm dưới. Hiện tại người bệnh 6 tháng tuổi, được chẩn đoán chậm phát triển tâm thần vận động, trẻ chưa lẫy được, cần phải thực hiện các bài tập hỗ trợ thêm để giúp trẻ tập lẫy và theo dõi, quản lý điều trị tại bệnh viện Nhi Trung ương.

Về cận lâm sàng: chụp cắt lớp vi tính sọ não cho kết quả thiếu sản xương hàm dưới với góc mặt dưới (IFA): khoảng 50 độ, khoảng cách hàm trên - hàm dưới: 4mm, khoảng cách gốc lưỡi và thành họng sau: 2,4mm, chiều cao ngành lên xương hàm dưới 2 bên: 16mm. Siêu âm doppler tim cho kết quả hẹp nhẹ van động mạch phổi, hở nhẹ van động mạch chủ. Các cận lâm sàng khác bao gồm X-Quang sọ thẳng/ngiêng, X-Quang ngực thẳng không phát hiện bất thường.

2.2. Xét nghiệm di truyền tế bào-phân tử

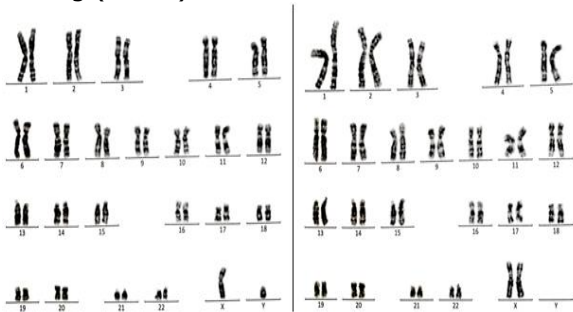
2.2.1. Lập công thức nhiễm sắc thể từ tế bào máu ngoại vi. Tế bào máu ngoại vi của người bệnh được nuôi cấy trong môi trường RPMI (Gibco) với sự có mặt của PHA (Sigma) nhằm kích thích sự phát triển của tế bào lympho T. Sau 72h nuôi cấy, tế bào sẽ được thu hoạch, làm tiêu bản. NST được nhuộm bằng Giemsa (Merk) và được phân tích dưới kính hiển vi.

Công thức NST của người bệnh: 47,XX,del (22)(q13), +22. Trên các tế bào đã phân tích, mỗi cụm NST có 47 NST, trong đó có 21 cặp NST thường, 01 cặp NST giới XX của người nữ và 03 NST số 22, trong đó 01 NST số 22 mất đoạn cánh dài tại vị trí q13, gặp trong hội chứng Cat-eye (hình 1).



Hình 1. Kết quả nhuộm sắc thể đồ từ tế bào máu ngoại vi của người bệnh

Mũi tên đen chỉ NST số 22 mất đoạn cánh dài tại vị trí q13. Bố mẹ người bệnh cũng được xét nghiệm lập công thức NST. Kết quả Karyotype của bố và mẹ người bệnh lần lượt là 46,XY và 46,XX. Cả hai bố mẹ người bệnh đều có công thức NST của người nam và người nữ bình thường (hình 2).

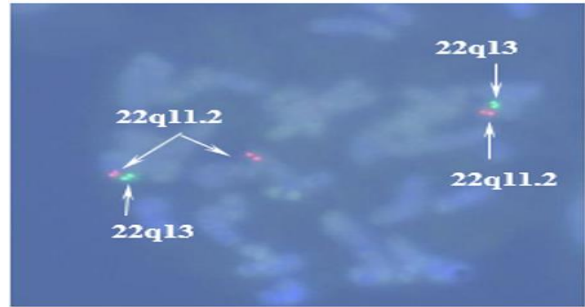


Hình 2. Kết quả nhuộm sắc thể đồ của bố người bệnh (trái) và mẹ người bệnh (phải)

2.2.2. Xét nghiệm lai huỳnh quang tại chỗ (FISH) với đầu dò TUPLE (Vysis). Cận tế bào thu hoạch được sau khi nuôi cấy NST được dùng để làm kỹ thuật metaphase FISH. Kỹ thuật FISH dùng cho hội chứng Cat-eye sử dụng đầu dò 02 màu "DiGeorge Region LSI N25 SpectrumOrange/LSI ARSA SpectrumGreen Probes" của hãng Vysis để đánh dấu vào vùng 22q11.2 (đỏ) và 22q13 (xanh). Với 02 đầu dò này cho NST 22, trong trường hợp không có bất thường NST sẽ thể hiện 2 tín hiệu xanh lá là tín hiệu kiểm chứng cho NST 22 vùng 22q13, và 2 tín hiệu đỏ của vùng 22q11.2.

Kết quả FISH của người bệnh: 47,XX, del (22)(q13),+22.ish (N25x3),(ARSAx2) [100]. Có

03 NST 22, trong đó 1 NST 22 bị mất đoạn 22q13 (chỉ xuất hiện 02 tín hiệu đỏ của vùng 22q11.2) gặp trong hội chứng Cat-eye (hình 3).



Hình 3. Kết quả FISH của người bệnh

Hai nhiễm sắc thể 22 bình thường (mỗi nhiễm sắc thể được thể hiện bằng một cặp tín hiệu xanh và đỏ). Một nhiễm sắc thể 22 mất đoạn 22q13 (một cặp tín hiệu đỏ riêng rẽ).

III. BÀN LUẬN

Các biểu hiện lâm sàng của hội chứng Cat-eye, đặc biệt là các dị tật bẩm sinh, xuất hiện rất khác nhau trên mỗi bệnh nhân.¹ Qua các nghiên cứu trên thế giới, tam chứng điển hình hay gặp của CES gồm coloboma mỏng mắt, hẹp hậu môn và bất thường ở tai ngoài như nụ thịt thừa và/hoặc rò luân nhĩ. Mặc dù vậy, theo nghiên cứu của Berends và cộng sự năm 2001, chỉ có khoảng 41% số bệnh nhân hội tụ đủ cả ba đặc điểm trên.² Đặc biệt, tuy hội chứng có tên gọi là Cat-eye (mắt mèo) do coloboma mỏng mắt gây ra, nhưng đặc điểm này chỉ xuất hiện ở khoảng 50% số trường hợp.² Trên người bệnh được chúng tôi báo cáo chỉ có sự xuất hiện bất thường tai ngoài (nụ thịt thừa phía trước tai ngoài bên phải) trong tam chứng kể trên. Tuy nhiên, đây cũng là một gợi ý hết sức quan trọng để chúng ta nghĩ tới hội chứng Cat-eye, và là một chỉ điểm để đi tìm thêm các bất thường khác khi chúng được thấy ở hơn 80% số người bệnh.² Trong hầu hết các trường hợp, nụ thịt thừa chỉ xuất hiện ở một bên tai và có thể gây ảnh hưởng thính lực từ mức độ nhẹ đến nặng. Vì vậy, việc tiến hành đo thính lực bằng nghiệm pháp đo âm ốc tai kích thích thoáng qua là một công cụ hiệu quả và cần thiết để đánh giá thính lực đối với trẻ có các dị tật này.

Biểu hiện của CES còn có thể xuất hiện trên nhiều hệ cơ quan khác nhau. Tại hệ thống tim mạch, trong một nghiên cứu trên 71 bệnh nhân mắc CES vào năm 2021, có 21% mắc bất thường hồi lưu tĩnh mạch phổi toàn phần (TAPVR).⁵ Các dị tật vùng sọ mặt đã được báo cáo gồm khe hở môi-vòm miệng gặp trên 14-31% số người mắc

CES,^{2,6} hai mắt cách xa nhau, thiếu sản xương hàm dưới. Bên cạnh đó, Berends và cộng sự đã nghiên cứu và chỉ ra rằng chậm phát triển tâm thần không phải đặc điểm hay gặp trên các bệnh nhân mắc CES với 47% số bệnh nhân hoàn toàn bình thường.² Trên người bệnh được chúng tôi báo cáo cũng phát hiện dị tật tim (hẹp van động mạch phổi nhẹ, hở nhẹ van động mạch nhẹ), dị tật vùng sọ mặt (thiếu sản xương hàm dưới) và chậm phát triển tâm thần vận động, qua đó củng cố thêm tính đa dạng của hội chứng hiếm gặp này.

Mặc dù không nằm trong tam chứng điển hình và không gặp trên người bệnh được báo cáo, tuy nhiên các dị tật ở hệ thống thận tiết niệu sinh dục có thể thêm vào như một trong những dị tật bẩm sinh điển hình của CES khi chúng tồn tại trên 55/77 bệnh nhân được nghiên cứu theo báo cáo của Rosias vào năm 2001.⁶ Các bất thường ở hệ thống này bao gồm thiếu sản thận một bên hoặc hai bên, thiếu hoặc thừa 1 bên thận, thận đa nang, thiếu sản cơ quan sinh dục ngoài ở cả hai giới.

Kết quả công thức NST của người bệnh là 47,XX,del(22)(q13),+22 (hình 1) và kết quả FISH là 47,XX,del(22)(q13),+22.ish (N25x3),(ARSAx2) [100] (hình 2). Đây là một trường hợp trisomy từng phần đoạn NST 22q11.2, một thể ít gặp hơn trong CES. Hội chứng được phân loại làm hai thể là trisomy từng phần hoặc tetrasomy từng phần, tuy nhiên các đặc điểm lâm sàng không có sự khác nhau rõ ràng giữa hai thể. Năm 2003, Meins đã báo cáo một bệnh nhân trisomy từng phần có tất cả các kiểu hình đặc trưng của CES bao gồm coloboma, các bất thường ở tai ngoài, dị tật tim, dị tật thận và dị tật hậu môn - trực tràng.⁷

Việc chẩn đoán chính xác hội chứng Cat-eye cần phải dựa vào các đặc điểm thường xuất hiện trên lâm sàng với sự phối hợp của nhiều chuyên khoa khác nhau. Sau khi đã có dấu hiệu chỉ điểm, đặc biệt khi người bệnh mắc một trong tam chứng điển hình, cần tiến hành các xét nghiệm di truyền tế bào - phân tử để chẩn đoán xác định. Nguyên nhân gây ra bất thường NST của CES là do đột biến "de novo", nghĩa là các đột biến mới phát sinh trong quá trình giảm phân tạo giao tử của bố hoặc mẹ. Ngoài ra, có một số ít các bố mẹ mắc CES thể khảm có thể di truyền cho con cái của họ.

NST số 22 đặc biệt giàu các đoạn low-copy repeat (LCR) là những đoạn DNA có chiều dài từ 1 đến 400Kb và có trình tự giống nhau đến hơn 90%. Chỉ tính riêng trên đoạn NST 22q11.2 đã có đến 8 đoạn LCR.⁸ Chính vì có kích thước lớn và trình tự gần như tương đồng nên các đoạn

LCR này được cho là nguyên nhân dẫn đến sự sắp xếp lại NST trong kỳ đầu giảm phân 1 và gây ra sự bất ổn định của hệ gen. Trên thực tế lâm sàng ta có thể gặp các hội chứng di truyền khác liên quan đến đoạn 22q11.2 này ngoài hội chứng Cat-eye bao như hội chứng DiGeorge (vi mất đoạn NST 22q11.2). Trên người bệnh được báo cáo cũng là một trường hợp đột biến "de novo" khi NST của bố và mẹ người bệnh có kết quả bình thường (hình 2).

Việc điều trị CES đều là điều trị triệu chứng, chưa có điều trị đích cụ thể. Các thủ thuật này nên được thực hiện sớm để cải thiện chất lượng sống cho trẻ mắc CES. Người bệnh nữ trong báo cáo đã được tiến hành phẫu thuật đặc biệt khi được 3 tháng tuổi để khắc phục tình trạng thiếu sản xương hàm dưới giúp trẻ ăn uống hiệu quả hơn. Bên cạnh đó, việc tư vấn di truyền cũng rất quan trọng đối với các gia đình có con mắc CES hoặc đối với những bệnh nhân mắc CES mong muốn có con. Nên khuyến cáo bố mẹ của bệnh nhân làm thêm các xét nghiệm nghiên cứu về NST của họ để phát hiện ra các trường hợp bố mẹ mang NST CES dạng khảm và không biểu hiện ra kiểu hình.

IV. KẾT LUẬN

Hội chứng Cat-eye là một hội chứng di truyền hiếm gặp do bất thường NST gây nên với dị tật bẩm sinh đa dạng khiến cho việc định hướng chẩn đoán trên lâm sàng còn gặp nhiều khó khăn. Tam chứng điển hình của hội chứng bao gồm: coloboma móng mắt, hẹp hậu môn và bất thường ở tai ngoài. Tuy nhiên các triệu chứng chỉ xuất hiện đầy đủ trên gần một nửa số bệnh nhân. Trong số đó, bất thường tai ngoài là dị tật có tần suất xuất hiện cao nhất (80%) và sự xuất hiện của dị tật này có thể là một dấu hiệu định hướng đến hội chứng Cat-eye.

Các xét nghiệm di truyền tế bào - phân tử là công cụ chính để phục vụ cho việc chẩn đoán xác định hội chứng Cat-eye. Kết quả của các xét nghiệm này giúp các bác sĩ tiên lượng tiến triển của bệnh, tư vấn di truyền, tìm nguyên nhân cũng và chẩn đoán trước sinh cho những lần sinh sau.

V. LỜI CẢM ƠN

Nghiên cứu được tiến hành tại Khoa Di truyền và Sinh học Phân tử, Bệnh viện Nhi Trung ương cùng với sự tham gia của các thành viên Bộ môn Y sinh học - Di truyền, trường Đại học Y Hà Nội. Nhóm nghiên cứu xin trân trọng gửi lời cảm ơn tới quý người bệnh cùng gia đình đã tham gia nghiên cứu của chúng tôi; xin cảm ơn tập thể bác sĩ, kỹ thuật viên Khoa Di truyền và

Sinh học Phân tử đã hỗ trợ chúng tôi thực hiện nghiên cứu này.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Schinzel A, Schmid W, Fraccaro M, et al.** The "cat eye syndrome": dicentric small marker chromosome probably derived from a no.22 (tetrasomy 22pter to q11) associated with a characteristic phenotype. Report of 11 patients and delineation of the clinical picture. *Hum Genet.* 1981;57(2):148-158.
2. **Berends MJ, Tan-Sindhunata G, Leegte B, van Essen AJ.** Phenotypic variability of Cat-Eye syndrome. *Genet Couns.* 2001;12(1):23-34.
3. **Schachenmann G, Schmid W, Fraccaro M, et al.** CHROMOSOMES IN COLOBOMA AND ANAL ATRESIA. *Lancet.* 1965;2(7406):290.
4. **Sharma D, Murki S, Pratap T, Vasikarla M.** Cat eye syndrome. *BMJ Case Rep.* 2014;2014:bcr2014203923.
5. **Williams JL, McDonald MT, Seifert BA, Deak KL, Rehder CW, Campbell MJ.** An Unusual Association: Total Anomalous Pulmonary Venous Return and Aortic Arch Obstruction in Patients with Cat Eye Syndrome. *J Pediatr Genet.* 2021;10(1):35-38.
6. **Rosias PR, Sijstermans JM, Theunissen PM, et al.** Phenotypic variability of the cat eye syndrome. Case report and review of the literature. *Genet Couns.* 2001;12(3):273-282.
7. **Meins M, Burfeind P, Motsch S, et al.** Partial trisomy of chromosome 22 resulting from an interstitial duplication of 22q11.2 in a child with typical cat eye syndrome. *Journal of Medical Genetics.* 2003;40(5):e62-e62.
8. **Edelmann L, Pandita RK, Morrow BE.** Low-copy repeats mediate the common 3-Mb deletion in patients with velo-cardio-facial syndrome. *Am J Hum Genet.* 1999;64(4):1076-1086.

THỰC TRẠNG TIÊM CHỦNG MỞ RỘNG ĐẦY ĐỦ, ĐÚNG LỊCH Ở TRẺ EM DƯỚI 12 THÁNG TUỔI TẠI HUYỆN BẢO LÂM, TỈNH CAO BẰNG NĂM 2021

Nông Diệu Thuần¹, Lê Thị Thanh Hoa²

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả thực trạng tiêm chủng đầy đủ, đúng lịch của trẻ em dưới 12 tháng tuổi tại huyện Bảo Lâm, tỉnh Cao Bằng năm 2021. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu được tiến hành theo phương pháp mô tả, thiết kế cắt ngang trên 545 trẻ thông qua phỏng vấn trực tiếp người nuôi dưỡng chính và số tiêm chủng. **Kết quả nghiên cứu:** cho thấy tỷ lệ tiêm chủng đầy đủ 8 loại vắc xin là 88,8% và tiêm đầy đủ, đúng lịch là 36,3%. Như vậy tỷ lệ tiêm chủng đầy đủ, đúng lịch 8 loại vắc xin còn thấp.

Từ khóa: Tiêm chủng mở rộng, tiêm chủng đầy đủ, tiêm chủng đúng lịch, trẻ em, vắc xin

SUMMARY

THE STATUS OF FULL, ON-SCHEDULED EXPANDED IMMUNIZATION IN CHILDREN UNDER 12 MONTHS AT BAO LAM DISTRICT, CAO BANG PROVINCE IN 2021

Objectives: To describe the current situation of full and on-time vaccination among children under 12 months old in Bao Lam District, Cao Bang Province in 2021. **Methods:** A cross-sectional descriptive study was conducted on 545 children by immediately

interviewing the major caregivers and checking the vaccination records. **Results:** The rate of full vaccination with 8 vaccines is 88.8% and full and on-time vaccination is 36.3%. Thus, the rate of full vaccination, on-time vaccination of 8 vaccines is low.

Keywords: the expanded program on immunization, full vaccination, on-time vaccination, children, vaccine

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Chương trình tiêm chủng mở rộng được triển khai ở Việt Nam từ năm 1981. Trong nhiều năm tỷ lệ bao phủ trong nhóm trẻ dưới 1 tuổi đạt trên 90% [3]. Tuy nhiên bên cạnh thành quả của chương trình tiêm chủng mở rộng, trong những năm gần đây, vẫn có sự bùng phát dịch của một số bệnh đã có vắc xin ở một số địa phương đặc biệt phải kể đến dịch sởi xảy ra cuối năm 2014 và dịch bạch hầu ở các tỉnh Tây Nguyên năm 2020 là rất đáng báo động đa số ca mắc không rõ tiền sử tiêm chủng hoặc không được tiêm vắc xin dự phòng [2], [8]. Huyện Bảo Lâm là một huyện miền núi thuộc tỉnh Cao Bằng, nằm xa trung tâm thành phố. Người dân chủ yếu là dân tộc thiểu số, điều kiện kinh tế khó khăn, khả năng tiếp cận với các dịch vụ y tế còn nhiều hạn chế. Vì vậy việc tìm hiểu thực trạng tiêm chủng mở rộng của huyện Bảo Lâm là rất cần thiết, do đó chúng tôi tiến hành nghiên cứu này mục tiêu: Mô tả thực trạng tiêm chủng mở rộng đầy đủ,

¹Trung tâm kiểm soát bệnh tật tỉnh Cao Bằng

²Trường Đại học Y - Dược Thái Nguyên

Chịu trách nhiệm chính: Lê Thị Thanh Hoa

Email: linhtrang249@gmail.com

Ngày nhận bài: 5.9.2022

Ngày phản biện khoa học: 28.10.2022

Ngày duyệt bài: 2.11.2022