

vong. Bệnh nhân XHTH tái phát đều được tiến hành nội soi can thiệp lần hai, ba bệnh nhân được kết hợp tiêm cầm máu và kẹp clip, một bệnh nhân vẫn tiến hành kẹp clip đơn thuần. Kết quả can thiệp lần 2 cho thấy, ba bệnh nhân cầm thành công, một bệnh nhân can thiệp thất bại được mổ cấp cứu. Không có bệnh nhân nào tử vong trong thời gian nằm viện.

Bệnh nhân chuyển mổ cấp cứu do ổ loét hành tá tràng lớn 2 cm chảy nhiều máu không nhìn rõ được tổn thương, tình trạng tụt áp không thể tiến hành nội soi can thiệp kéo dài, đã được xử trí ngoại cắt đoạn tá tràng. Nghiên cứu của Garcia-Iglesias (2011) cũng chỉ ra rằng ổ loét kích thước ≥ 2 cm tăng nguy cơ XHTH tái phát 2,81 lần [9]. Các tác giả nước ngoài tỷ lệ vong cao hơn nghiên cứu của chúng tôi, các trường hợp này do bệnh lý kèm theo trong thời gian nằm viện, không phải trực tiếp do XHTH.

V. KẾT LUẬN

Nghiên cứu được tiến hành trên 50 bệnh nhân bệnh nhân xuất huyết tiêu hóa do loét dạ dày – tá tràng được nội soi can thiệp cầm máu bằng kẹp clip đơn thuần hoặc kẹp clip kết hợp tiêm cầm máu bằng Adrenalin 1/10.000. Chúng tôi nhận thấy không có sự khác biệt về tỉ lệ tái xuất huyết, tỉ lệ can thiệp ngoại khoa và tử vong trong vòng 72 giờ giữa hai nhóm.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Gralnek I.M., Barkun A.N. và Bardou M.** (2008). Management of Acute Bleeding from a

2. **Trần Thị Thanh Hào** (2010). "Đánh giá kết quả tiêm cầm máu qua nội soi kết hợp rabeprazole (Rabeloc) tĩnh mạch liều cao ở bệnh nhân xuất huyết tiêu hóa do loét hành tá tràng", Luận văn thạc sỹ y học, Trường Đại học Y Hà Nội.
3. **Sung J. Y., Barkun A., Kuipers E. J., et al.** (2009). Intravenous esomeprazole for prevention of recurrent peptic ulcer bleeding: A randomized trial. *Annals of Internal Medicine*, 150 (7), 455-464.
4. **Wang H. M., Tsai W. L., Yu H. C., et al.** (2015). Improvement of Short-Term Outcomes for High-Risk Bleeding Peptic Ulcers With Addition of Argon Plasma Coagulation Following Endoscopic Injection Therapy: A Randomized Controlled Trial. *Medicine (Baltimore)*, 94 (32), e1343.
5. **Lê Hùng Vương** (2006). "Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và nội soi của xuất huyết tiêu hóa do loét dạ dày tá tràng", Luận án tiến sỹ y học, Trường Đại học Y Hà Nội.
6. **Nunoue T., Takenaka R., Hori K., et al.** (2015). A Randomized Trial of Monopolar Soft-mode Coagulation Versus Heater Probe Thermocoagulation for Peptic Ulcer Bleeding. *J Clin Gastroenterol*, 49 (6), 472-476.
7. **Quách Tiên Phòng** (2015). Thang điểm Glasgow Blatchford cải tiến trong dự đoán kết cục lâm sàng ở bệnh nhân xuất huyết tiêu hóa trên. *Tạp chí y học TP. Hồ Chí Minh*, 19 (5), 9-17.
8. **Đặng Chiêu Dương** (2015). Đánh giá kết quả của tiêm, kẹp clip và esomeprazole (Nexium) trong điều trị xuất huyết tiêu hóa do loét dạ dày tá tràng. *Tạp chí Y học Việt Nam*, 11, 275-282.
9. **Garcia-Iglesias P., Villoria A., Suarez D., et al.** (2011). Meta-analysis: predictors of rebleeding after endoscopic treatment for bleeding peptic ulcer. *Aliment Pharmacol Ther*, 34 (8), 888-900.

CÁC YẾU TỐ LIÊN QUAN ĐẾN TÁI PHÁT SAU ĐIỀU TRỊ DỊ DẠNG ĐỘNG TĨNH MẠCH VÙNG ĐẦU MẶT CỔ

Đỗ Thị Ngọc Linh^{1,2}, Lê Thanh Dũng¹

TÓM TẮT

Dị dạng động tĩnh mạch vùng đầu mặt cổ là loại bệnh lý có diễn biến bất thường, khó điều trị và tỷ lệ tái phát cao nhất trong các loại bất thường mạch máu. Nghiên cứu của chúng tôi là nghiên cứu hồi cứu cho nhóm 86 bệnh nhân dị dạng động tĩnh mạch vùng đầu mặt cổ, được chẩn đoán và điều trị phẫu thuật tại khoa Phẫu thuật hàm mặt và tạo hình, bệnh viện Việt

Đức từ năm 2009 đến năm 2020 và được theo dõi sau điều trị ít nhất 6 tháng. Sau thời gian theo dõi trung bình 62,8 tháng, chúng tôi gặp 18 trường hợp tái phát sau điều trị, chiếm 20,9%. Các yếu tố liên quan tới khả năng tái phát là: Có tiền sử điều trị cũ, tổn thương lan tỏa nhiều vùng giải phẫu, kích thước lớn hơn 5cm, có nhiều hơn 5 động mạch nuôi, giai đoạn lâm sàng III, không được tắc mạch hoàn toàn sau nút, tổn thương không được lấy bỏ hoàn toàn trong phẫu thuật. **Từ khóa:** Dị dạng động tĩnh mạch, đầu mặt cổ, tái phát, điều trị phẫu thuật

SUMMARY

FACTORS PREDICTIVE OF RECURRENCE AFTER TREATMENT OF HEAD AND NECK ARTERIOVENOUS MALFORMATIONS

Objective: Arteriovenous malformations (AVMs)

¹Bệnh viện Hữu nghị Việt Đức

²Đại học Y dược, Đại học Quốc gia Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Đỗ Thị Ngọc Linh

Email: dongoclinh@yahoo.com

Ngày nhận bài: 3.2.2023

Ngày phản biện khoa học: 11.4.2023

Ngày duyệt bài: 21.4.2023

are aggressive diseases with a high tendency to recur. AVM treatment is complex, especially in the anatomically difficult head and neck region. This study analyzed correlations between extracranial head and neck AVM presentations and the frequency of recurrence. **Methods:** We retrospectively assessed AVM recurrence among 86 patients with head and neck AVMs treated with embolization and resection between January 2008 and December 2015 with at least 6 month after treatment. Recurrence was defined as any evidence of AVM expansion following embolization and resection. Patient variables, including sex, age, AVM size, AVM location, stage, number of feeding arteries, angiographic features, occlusion after embolization and treatment modalities, were examined for correlations with the recurrence of head and neck AVMs. Statistical analysis was performed using SPSS 20.0. **Results:** 18 of 86 patients experienced recurrence (the long-term recurrence rate was 20.9%). Prior treatment, stage, AVM size, localization, number of feeding arteries, embolization efficiency and treatment modality were identified as independent predictors of recurrence. Recurrence was less likely following the treatment of lower-stage or smaller lesions and did not correlate with age, sex, location, angiographic features. **Conclusions:** AVMs of the head and neck are among the most challenging conditions to manage due to a high risk of recurrence. Early and total AVM resection is the best method for preventing recurrence. **Keywords:** Arteriovenous malformations; Embolization; Surgery; Recurrence; Treatment outcome

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Dị dạng động tĩnh mạch (DDĐTM), chiếm khoảng 10 – 15% các bất thường mạch máu¹, là loại bệnh lý nguy hiểm, khó điều trị triệt để và tỷ lệ tái phát cao. Phương pháp điều trị được sử dụng nhiều nhất là phẫu thuật (PT) phối hợp với nút mạch.^{1,2} Vùng đầu mặt cổ là vùng có đặc điểm mạch máu phức tạp và có nhiều cơ quan quan trọng, do đó DDĐTM ở vùng này thường gặp nhiều khó khăn trong điều trị và tỷ lệ tái phát sau điều trị cao hơn các vùng khác của cơ thể. Chúng tôi tiến hành nghiên cứu này nhằm mục đích tìm hiểu các yếu tố liên quan tới khả năng tái phát sau điều trị của DDĐTM vùng đầu mặt cổ.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu. Tất cả bệnh nhân có DDĐTM vùng đầu mặt cổ được điều trị tại khoa Phẫu thuật hàm mặt và tạo hình thẩm mỹ bệnh viện Việt Đức trong thời gian từ tháng 1/2008 đến 12/2020 và được theo dõi ít nhất 6 tháng sau điều trị.

2.2. Phương pháp nghiên cứu. Nghiên cứu hồi cứu. Các bệnh nhân được chẩn đoán là DDĐTM vùng đầu mặt cổ, được điều trị phẫu thuật và theo dõi sau phẫu thuật tại khoa Phẫu

thuật hàm mặt và tạo hình thẩm mỹ, bệnh viện Việt Đức. Các dữ liệu được tổng kết từ hồ sơ, phim, ảnh chụp bệnh nhân và sổ theo dõi sau điều trị: Tuổi, giới, tiền sử bệnh, triệu chứng, giai đoạn lâm sàng, hình thái ổ dị dạng, tái phát sau điều trị.

Bảng 2.1. Phân chia giai đoạn lâm sàng của DDĐTM theo Schobinger¹

Giai đoạn I: Giai đoạn im lặng	Mảng da đỏ, ấm
Giai đoạn II: Giai đoạn tiến triển	Tổn thương lan rộng, đập theo nhịp mạch
Giai đoạn III: Giai đoạn phá hủy	Xuất hiện loét, chảy máu, phá hủy xương, viêm nhiễm.
Giai đoạn IV: Giai đoạn mất bù	Biểu hiện như ở giai đoạn III và có kèm theo các biểu hiện mất bù của tim

2.3. Xử lý số liệu. Các thông tin thu thập được nhập theo phần mềm của chương trình SPSS 20.0. Các so sánh và kiểm định sử dụng Pearson Chi square test hoặc Fisher exact test, có ý nghĩa thống kê khi $p < 0,05$.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm lâm bệnh nhân

Tuổi, giới: Tuổi trung bình 28,9 (3 – 67), tỷ lệ nam/nữ là 1,6;1.

Tiền sử điều trị bệnh: 43% (n=37) trường hợp đã được điều trị bằng nhiều phương pháp khác nhau trước khi đến khám: Phẫu thuật, nút mạch, gây xơ, điều trị bằng thuốc, laser.

3.2. Đặc điểm lâm sàng

Vị trí: Vị trí hay gặp nhất của DDĐTM vùng đầu mặt cổ là da đầu, chiếm tỷ lệ 38,7%, sau đó là vùng tai (22,6%) và má (15%). Có 26,7% (n=23) trường hợp DDĐTM lan rộng từ 2 vùng giải phẫu trở lên.

Kích thước: Kích thước tổn thương lớn nhất là 30 cm, nhỏ nhất là 1cm. Kích thước trung bình là $9,2 \pm 6,2$ cm. DDĐTM kích thước lớn hơn 5 cm chiếm tỷ lệ 40,7% (n=35).

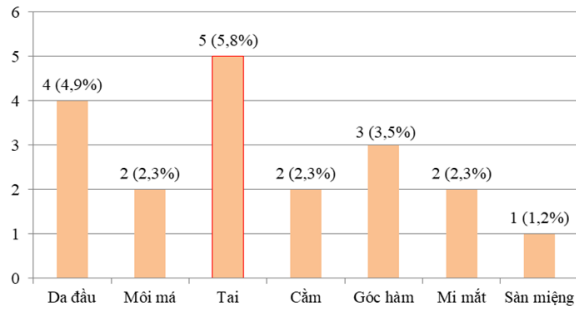
Giai đoạn lâm sàng: 59 bệnh nhân ở giai đoạn II (68,6%) và 27 bệnh nhân ở giai đoạn III (31,4%) theo phân loại Schobinger. Không có bệnh nhân nào ở giai đoạn I và IV.

Đặc điểm cận lâm sàng. Số ĐM cấp máu trung bình cho 1 ổ dị dạng là $3,4 \pm 1,82$. Số trường hợp có nhiều hơn 5 động mạch cấp máu chiếm 25,6% (n=22).

Hình thái tổn thương trên phim chụp mạch theo phân loại Cho: Loại I và II chiếm tỷ lệ 31,4% (n=27), loại IIIa và IIIb chiếm tỷ lệ 68,6% (n=59).

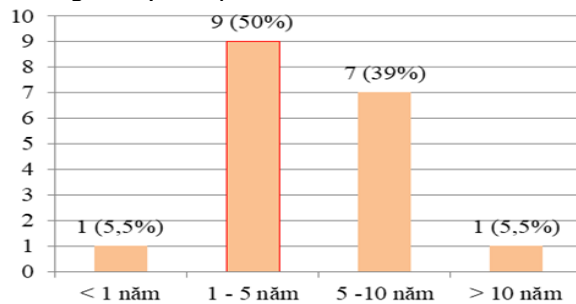
Điều trị. 81 trường hợp được nút mạch trước phẫu thuật, chiếm tỷ lệ 94,2%, 5 trường hợp được phẫu thuật đơn thuần (5,8%). Có 79 trường hợp được nút mạch tại bệnh viện Việt Đức, trong đó tỷ lệ tắc mạch hoàn toàn sau nút chiếm tỷ lệ 54,4% (n=43). Số bệnh nhân được lấy bỏ hoàn toàn tổn thương trong phẫu thuật chiếm tỷ lệ 76,7% (n=66).

Tái phát. Trong quá trình theo dõi các BN trong nhóm nghiên cứu sau điều trị, chúng tôi ghi nhận có 18 BN tái phát sau thời gian theo dõi trung bình $62,8 \pm 34,23$ tháng, chiếm tỷ lệ 20,9%.



Biểu đồ 3.1. Phân bố tái phát theo vùng giải phẫu (n=86)

Tái phát gặp ở vùng tai nhiều nhất (5,8%), sau đó đến da đầu (4,9%). Các vùng cổ, lưỡi chưa ghi nhận tái phát.



Biểu đồ 3.2. Phân bố tái phát theo thời gian

Bảng 3.1. Liên quan giữa tái phát và các đặc điểm của DDĐTM (n=86)

Đặc điểm DDĐTM	Mức độ chảy máu	Tái phát		Không tái phát		p
		(SL)	(%)	(SL)	(%)	
Tuổi	< 20 tuổi	7	35	13	65	0,077
	≥ 20 tuổi	11	16,7	55	83,3	
Giới	Nam	9	17	44	83	0,254
	Nữ	9	36	24	64	
Tiền sử	Chưa điều trị	6	12,8	43	87,2	0,023
	Đã điều trị	12	32,4	25	67,6	
Kích thước DDĐTM	< 5 cm	1	4,3	22	95,7	0,022
	≥ 5 cm	17	27	46	73	
Số vùng GP	1 vùng	8	13	55	87	0,002
	> 1 vùng	10	43,5	13	56,5	
Giai đoạn LS	Giai đoạn II	6	10,2	53	89,8	0,000
	Giai đoạn III	12	44,4	15	55,6	

theo thời gian (n=18)

Thời gian tái phát ngắn nhất là 11 tháng, dài nhất sau 11,5 năm sau PT. Tái phát phát hiện trong vòng 5 năm sau PT chiếm tỷ lệ cao nhất (55,5%).



Hình 3.1. Tái phát sau điều trị

DDĐTM lớn tai trái, được nút mạch và PT cắt DDĐTM, bảo tồn một phần vành tai. Hình ảnh trước mổ, sau mổ và tái phát sau 3 năm.

SL ĐM nuôi	< 5 ĐM	9	14,1	55	85,9	0,008
	≥ 5 ĐM	9	37,5	13	62,5	
Hình thái DDĐTM	Loại I + II	3	11,1	24	88,9	0,13
	Loại IIIa + IIIb	15	25,4	44	74,6	
Cách thức PT	Không nút mạch	1	20	4	80	0,958
	Có nút mạch	17	21	64	79	
Tắc mạch	Tắc hoàn toàn	5	11,6	38	88,4	0,019
	Tắc không hoàn toàn	12	33,3	24	66,7	
Cách thức PT	PT toàn bộ	7	10,6	59	89,4	0,000
	PT một phần	11	55	9	45	

IV. BÀN LUẬN

Trong y văn, tỷ lệ tái phát của DDĐTM nằm trong khoảng 8% tới 93%. Trong nghiên cứu này, tỷ lệ tái phát của chúng tôi là 20,9% sau thời gian theo dõi trung bình 62,8±34,23 tháng. Các dấu hiệu sớm của tái phát hay gặp là giãn mao mạch nông, sưng nề, đỏ da trên vùng tổn thương cũ. Dấu hiệu Suen (sự hồi lại nhanh của tổ chức khi ấn nhẹ), đập theo nhịp mạch, chảy máu cũng là các dấu hiệu hướng đến tái phát. Các chẩn đoán CLS như siêu âm Doppler, CMM hay CLVT mạch máu được dùng để khẳng định chẩn đoán.

Tỷ lệ tái phát của chúng tôi thấp hơn của một số tác giả khác. Liu² (2010) đã tiến hành điều trị cho 272 BN có DDĐTM gặp tỷ lệ tái phát là 93%, trong đó 81% cho PP PT (có kèm theo nút mạch hoặc không) và 98% cho PP nút mạch đơn thuần sau thời gian theo dõi trung bình 8,9±5,2 năm. Ông cho rằng sự phức tạp về GP cũng như vị trí đặc biệt làm cho tỷ lệ tái phát của DDĐTM vùng đầu mặt cổ cao hơn ở các vùng khác trên cơ thể. Tỷ lệ tái phát của chúng tôi thấp hơn, có lẽ vì thời gian theo dõi ngắn hơn.

Nhiều nghiên cứu cho thấy tái phát có thể xuất hiện 10 năm sau điều trị. Liu cho rằng phần lớn tái phát xuất hiện trong năm đầu sau điều trị PT, chiếm tỷ lệ 56,7%. Tỷ lệ tái phát trong khoảng 1 - 5 năm sau PT là 29,9% và trong khoảng 6 - 10 năm là 8,2%. Tuy nhiên ông vẫn ghi nhận tỷ lệ tái phát 5,2% sau PT 10 năm. Theo tác giả, các BN không có biểu hiện tái phát sau 5 năm được xem là bệnh đã được khống chế. Tác giả Pekkola³ (2013) cũng nhận xét, phần lớn các DDĐTM tái phát trong những năm đầu tiên sau điều trị, theo dõi ít nhất 5 năm là cần thiết để đánh giá khả năng kiểm soát lâu dài. Nghiên cứu của chúng tôi cũng cho thấy phần lớn các trường hợp tái phát được phát hiện trong vòng 5 năm sau điều trị.

Theo nghiên cứu của Liu, sự tái phát này không phụ thuộc vào tuổi, giới, kích thước hay vị trí của DDĐTM mà phụ thuộc vào cách thức điều

trị (nút mạch hoặc PT) và giai đoạn LS của DDĐTM. Kohout¹ cũng cho rằng tỷ lệ tái phát có xu hướng tăng ở giai đoạn LS muộn: Tỷ lệ này là 10% ở nhóm BN giai đoạn LS I và lên tới 36% ở nhóm BN giai đoạn LS III. Điều này cũng được nghiên cứu của Lu⁴ chứng minh: Tác giả đã tiến hành thử nghiệm đo thời gian thực của các phản ứng chuỗi polymerase – transcriptase ngược dòng và phân tích các tổ chức của DDĐTM. Họ nhận thấy rằng DDĐTM ở giai đoạn III có mật độ vi mạch dày hơn, số lượng tế bào nội mô CD133/CD34, HIF-1α/SDF-1α neuropilin 1 và neuropilin 2, các yếu tố kích thích sự tái tạo mạch, cao hơn DDĐTM ở giai đoạn II. Điều này cũng tương tự với kết quả nghiên cứu của chúng tôi khi tỷ lệ tái phát của nhóm giai đoạn LS III là 44,4%, cao hơn tỷ lệ tái phát của nhóm giai đoạn LS II là 10,2% (p<0,05).

Nghiên cứu của chúng tôi cho thấy các BN đã được điều trị DDĐTM trước khi tới khám có xu hướng tái phát cao hơn (p=0,023). Điều này cũng tương đồng với ý kiến của tác giả Richter⁵ khi ông cho rằng tiền sử điều trị trong quá khứ sẽ làm tăng giai đoạn bệnh và được coi như một nguy cơ cho sự tái phát của đợt điều trị mới.

Trong nghiên cứu này, tỷ lệ tái phát trên nhóm BN chưa được cắt bỏ hoàn toàn tổn thương chiếm 55%. DDĐTM chưa được cắt bỏ triệt để có xu hướng tái phát cao hơn. Điều này cũng tương tự như kết quả nghiên cứu của tác giả Goldenberg⁶. Trong nhóm BN chưa được cắt bỏ toàn bộ tổn thương, tái phát xuất hiện ở vùng chưa được can thiệp điều trị chiếm 25%. Hầu hết các tác giả đều thống nhất quan điểm phải lấy khối DDĐTM càng triệt để càng tốt để tránh nguy cơ tái phát, vì mỗi ổ dị dạng bất kỳ còn sót lại đều sẽ tái phát rất nhanh. Tuy nhiên, việc này đối với một số khối DDĐTM lại là điều gần như là không thể. Việc cắt bỏ rộng rãi ổ dị dạng ở vùng chi thể và thân mình đã không phải là việc dễ dàng, thì PT triệt căn ở vùng đầu mặt lại càng khó khăn hơn. Theo Madana⁷, không bao giờ nên đề cập đến thuật ngữ "điều trị triệt căn" cho các

DDĐT, vì hiện tượng tái phát có thể diễn ra sau vài năm, mặc dù nó có thể ổn định hàng thập kỷ trước đó.

V. KẾT LUẬN

Dị dạng động tĩnh mạch vùng đầu mặt cổ là loại bệnh lý có tỷ lệ tái phát sau điều trị cao. Các yếu tố liên quan tới khả năng tái phát là: Có tiền sử điều trị cũ, tổn thương lan tỏa nhiều vùng giải phẫu, kích thước lớn hơn 5cm, có nhiều hơn 5 động mạch nuôi, giai đoạn lâm sàng III, không được tắc mạch hoàn toàn sau nút, tổn thương không được lấy bỏ hoàn toàn trong phẫu thuật. Việc điều trị sớm và triệt để DDĐT vùng đầu mặt cổ là cách tốt nhất để giảm tỷ lệ tái phát bệnh.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Kohout MP, Hansen M, Pribaz JJ, et al. Arteriovenous malformations of the head and neck: natural history and management. *Plast Reconstr Surg.* 1998;102: 643–654.
2. Liu AS, Mulliken JB, Zurakowski D et al. Extracranial arteriovenous malformations: Natural progression and recurrence after treatment. *Plast Reconstr Surg* 2010; 125:1185-1194.
3. Pekkola J, Lappalainen K, Vuola P, et al. Head and neck arteriovenous malformations: results of ethanol therapy. *American J Neuroradiol.* 2013;34(1):198-204.
4. Lu L, Bischoff J, Mulliken JB, et al. Increased endothelial progenitor cells and vasculogenic factors in higher-staged arteriovenous malformations. *Plast Reconstr Surg.* 2011; 128:260e-269e.
5. Richter GT, Suen JY. Clinical course of arteriovenous malformations of the head and neck: a case series. *Otolaryngol Head Neck Surg* 2010; 142:184-190.
6. Goldenberg, DC, Hiraki PY, Caldas JG, et al. Surgical Treatment of Extracranial Arteriovenous Malformations after Multiple Embolizations. *Plast Reconstr Surg,* 2015; 135(2),543–552.
7. Madana J, Yolmo D, et al. Giant congenital auricular arteriovenous malformation. *Auris Nasus Larynx* 2010;37:511-514.

NGHIÊN CỨU MỘT SỐ BIẾN THỂ DI TRUYỀN GÂY TĂNG NGUY CƠ HUYẾT KHỐI Ở PHỤ NỮ MẤT THAI TÁI DIỄN

Hoàng Thị Ngọc Lan^{1,2}, Trần Sơn Tùng¹, Phan Thị Thu Giang²,
Đoàn Thị Kim Phượng^{1,2}, Nguyễn Thành Công²,
Đoàn Thị Thanh Huyền², Trần Danh Cường^{1,2}

TÓM TẮT

Mục tiêu: 1) Xác định tỷ lệ một số biến thể di truyền gây tăng nguy cơ huyết khối trên phụ nữ mất thai tái diễn. 2) Bước đầu tìm hiểu mối liên quan giữa những biến thể di truyền gây tăng nguy cơ huyết khối với số lần mất thai. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** sử dụng phương pháp mô tả hồi cứu trên 306 phụ nữ có tiền sử mất thai tái diễn - RPL (mất thai từ 2 lần trở lên) chưa xác định được nguyên nhân và có kết quả xét nghiệm 6 biến thể di truyền hay gặp trên 5 gen gây tăng nguy cơ huyết khối bằng bộ kit Devyser Thrombophilia đã đạt chứng nhận CE-IVD. **Kết quả:** Tỷ lệ phụ nữ có tiền sử RPL mang biến thể của 1 trong 5 gen là 93,46% (286/306). Phổ biến nhất là biến thể gen PAI-1 4G/5G chiếm 79,41%, biến thể gen MTHFR A1298C và gen MTHFR C677T lần lượt là 47,72% và 31,04%, biến thể của hai gen FVL và FVR2 rất hiếm gặp và không thấy trường hợp nào có biến thể gen FIIP. Phụ nữ mang 2 biến thể chiếm tỷ

lệ cao nhất 52,8% (151/286), mang một 1 biến thể là 37,1% (106/286), 3 biến thể là 9,4% (27/286). Chỉ có 2/286 (0,7%) phụ nữ mang 4 biến thể. Tỷ lệ các biến thể kiểu gen hay gặp không thấy sự khác biệt có ý nghĩa thống kê ở nhóm phụ nữ có RPL 2 lần và từ 3 lần trở lên. Sự kết hợp 2 biến thể thường gặp là PAI-1 4G/MTHFR A1298C và PAI-1 4G/MTHFR C677T không thấy tăng số lần mất thai khi so với các trường hợp chỉ có 1 biến thể. **Kết luận.** Tỷ lệ có các biến thể di truyền gây tăng nguy cơ huyết khối trên phụ nữ có tiền sử RPL là 93,46%. Tỷ lệ các biến thể kiểu gen khác biệt không có ý nghĩa thống kê ở nhóm phụ nữ có RPL 2 lần và từ 3 lần trở lên. Sự kết hợp 2 biến thể thường gặp là PAI-1 4G/MTHFR A1298C và PAI-1 4G/MTHFR C677T, không thấy liên quan với mức độ mất thai so với biến thể đơn gen.

Từ khóa: Mất thai tái diễn (RPL), PAI-1 4G/5G, MTHFR A1298C, MTHFR C677T, FVL G1691A, FVR2 A4070G, FIIP G20210A.

SUMMARY

SOME GENE VARIANTS RELATING TO THROMBOPHILIA IN RECURRENT PREGNANCY LOSS

Objectives: 1) Determining the alleles frequency that increase the risk of thrombosis in women with recurrent pregnancy loss (RPL). 2). The association between thrombophilic gene variants and the number

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Bệnh viện Phụ Sản Trung ương

Chịu trách nhiệm chính: Hoàng Thị Ngọc Lan

Email: hoangthingoclan@hmu.edu.vn

Ngày nhận bài: 6.2.2023

Ngày phản biện khoa học: 12.4.2023

Ngày duyệt bài: 24.4.2023