

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **HerniaSurge G.** International guidelines for groin hernia management. *Hernia*; 2018; 22: 1–165.2
2. **Haladu N, Alabi A, Brazzelli M, et al.** Open versus laparoscopic repair of inguinal hernia: an overview of systematic reviews of randomised controlled trials. *Surg Endosc.* 2022;36(7):4685-4700.
3. **Lương Minh Hải, Vương Thừa Đức.** Đánh giá kỹ thuật đặt mảnh ghép hoàn toàn ngoài phúc mạc (NSNPM) trong điều trị thoát vị bẹn. *Tạp chí Y học TP.Hồ Chí Minh.* 2010. 603-609.
4. **Aiolfi A, Cavalli M, Micheletto G, et al.** Primary inguinal hernia: systematic review and Bayesian network meta-analysis comparing open, laparoscopic transabdominal preperitoneal, totally extraperitoneal, and robotic preperitoneal repair. *Hernia.* 2019; 23(3):473-484.
5. **Bittner R., Arregui M. E., Bisgaard T. et al.** Guidelines for laparoscopic (TAPP) and endoscopic (TEP) treatment of inguinal hernia [International Endohernia Society (IEHS)]. *Surg Endosc.* 2011; 25, pp.2773- 2843.
6. **Wauschkuhn CA, Schwarz J, Boekeler U, et al.** Laparoscopic inguinal hernia repair: gold standard in bilateral hernia repair? Results of more than 2800 patients in comparison to literature. *Surg Endosc.* 2010; 24(12):3026-30.
7. **Phạm Đình Tuấn Dũng.** Nghiên cứu ứng dụng phẫu thuật nội soi ngoài phúc mạc với tấm lưới nhân tạo 2D và 3D trong điều trị thoát vị bẹn trực tiếp. Luận án tiến sĩ Y học, Đại học Y Dược – Đại học Huế. 2017.
8. **Aiolfi A, Cavalli M, Micheletto G, et al.** Robotic inguinal hernia repair: is technology taking over? Systematic review and meta-analysis. *Hernia.* 2019; 23(3):509-519.
9. **Ortenzi M, Williams S, Solanki N, et al.** Laparoscopic repair of inguinal hernia: retrospective comparison of TEP and TAPP procedures in a tertiary referral center. *Minerva Chir.* 2020; 75(5):279-285.
10. **Siddaiah-Subramanva M. Ashrafi D. Memon B, et al.** Causes of recurrence in laparoscopic inguinal hernia repair. *Hernia.* 2018;22(6):975-986.

KẾT QUẢ SINH THIẾT GAI RAU QUA DA TẠI BỆNH VIỆN PHỤ SẢN HÀ NỘI

Nguyễn Thị Sim¹, Nguyễn Đức Anh¹, Phạm Thế Vương¹

TÓM TẮT

Tại Việt Nam, ước tính mỗi năm có khoảng 2-3% trẻ sinh ra được phát hiện mắc bệnh di truyền, dị tật bẩm sinh. Sinh thiết gai rau, chọc hút dịch ối và lấy máu dây rốn là các kỹ thuật được sử dụng để chẩn đoán thai nghi ngờ bất thường về di truyền, trong đó, sinh thiết gai rau (CVS) mang lại hiệu quả chẩn đoán sớm, giúp thai phụ và gia đình không phải chờ đợi lâu, và có hướng xử trí sớm tùy theo tình trạng của thai. Kỹ thuật yêu cầu phẫu thuật viên giàu kinh nghiệm, trang thiết bị thực hiện cũng cần được đầu tư kỹ lưỡng, tại Việt Nam hiện chỉ một số cơ sở y tế tuyến cuối thực hiện được. Tại Đơn vị Can thiệp bào thai - Bệnh viện Phụ sản Hà Nội, chúng tôi đã học hỏi quy trình kỹ thuật sinh thiết gai rau từ Bệnh viện Necker thuộc Cộng hòa Pháp và bước đầu áp dụng thực hiện từ Tháng 1 năm 2022 đến nay. **Mục tiêu:** Mô tả kết quả sinh thiết gai rau tại Đơn vị Can thiệp bào thai - Bệnh viện Phụ Sản Hà Nội. **Phương pháp nghiên cứu:** Mô tả cắt ngang trên 20 thai kỳ được chỉ định sinh thiết gai rau tại Đơn vị Can thiệp bào thai - Bệnh viện Phụ Sản Hà Nội. **Kết quả:** Tỷ lệ phát hiện bất thường cao: 12/20 trường hợp. Phát hiện đa dạng các bất thường di truyền: lệch bội nhiễm sắc thể (NST), đột biến cấu trúc NST, bệnh đơn gen. Tai biến sau thủ

thuật: Chưa ghi nhận trường hợp nào. 12 trường hợp được đình chỉ thai bất thường sớm ở tuần 13-15. **Kết luận:** Sinh thiết gai rau giúp chẩn đoán sớm các bất thường di truyền của thai, sớm hơn 3-5 tuần so với chọc hút ối. Áp dụng để chẩn đoán trước sinh các bệnh lý di truyền đơn gen như tan máu bẩm sinh thalassemia, loạn dưỡng cơ Duchenne/Becker, bệnh teo cơ tủy, bệnh Pompe và một số bệnh rối loạn chuyển hóa khác không có phương pháp điều trị đặc hiệu, đồng thời áp dụng để chẩn đoán các trường hợp nguy cơ cao bất thường số lượng và cấu trúc nhiễm sắc thể, đặc biệt là các trường hợp sàng lọc không xâm lấn (NIPS) nguy cơ cao Trisomy 21, 18, 13 có kèm theo các bất thường hình thái điển hình trên siêu âm, các trường hợp tăng khoảng sáng sau gáy trên bách phân vị thứ 95 theo chiều dài đầu mông.

Từ khóa: sinh thiết gai rau, chẩn đoán trước sinh, đột biến nhiễm sắc thể, đột biến đơn gen.

SUMMARY

THE RESULT OF CHORIONIC VILLUS SAMPLING AT PHU SAN HA NOI HOSPITAL

In Vietnam, it is estimated that every year about 2-3% of babies are born with genetic diseases and birth defects. Chorionic villus sampling, amniocentesis and fetal blood sampling are performed to diagnose the fetuses with suspected genetic abnormalities. In which, chorionic villus sampling technique is effective in early diagnosis. The technique requires experienced surgeons, The technique requires experienced surgeons, and the equipment to perform it also needs to be carefully invested. In Vietnam, only a few medical facilities do it. At Fetal Intervention Unit

¹Bệnh viện Phụ Sản Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thị Sim

Email: bacsisim@gmail.com

Ngày nhận bài: 10.3.2023

Ngày phản biện khoa học: 21.4.2023

Ngày duyệt bài: 23.5.2023

of Phu San Ha Noi hospital, we learned the technical process of chorionic villus sampling from Necker Hospital of France and initially applied it from January 2022 to present. **Objective:** Describe the results of chorionic villus sampling at Fetal Intervention Unit - Hanoi Obstetrics and Gynecology Hospital. **Methods:** Cross-sectional description of over 20 pregnancies assigned to have placental abruption biopsy at Fetal Intervention Centre of Phu San Ha Noi hospital. **Results:** High abnormal detection rate: 12/20 cases. Detect a variety of genetic abnormalities: aneuploidies, chromosomal structural mutations, single gene disorders. Complications after the procedure: No cases have been recorded. 12 abnormal pregnancies were terminated early at 13-15 weeks. **Conclusion:** Chorionic villus sampling helps in early diagnosis of genetic abnormalities of the fetus, 3-5 weeks earlier than amniocentesis. It can be applied to prenatal diagnosis of single-gene disorders such as thalassemia, Duchenne/Becker muscular dystrophy, spinal muscular atrophy, Pompe disease and some other metabolic disorders for which no specific treatment methods is available, and also applied to diagnose high-risk pregnancies of abnormal chromosome number and structure, especially cases of high-risk Trisomy 21, 18, 13 after Non-invasive prenatal screening (NIPS) accompanied by typical morphological abnormalities on ultrasound, cases of increased nuchal translucency (above the 95th percentile of crown rump length).

Keywords: chorionic villus sampling, prenatal diagnosis, chromosomal mutation, single-gene disorder.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Ước tính mỗi năm có khoảng 2 - 3% trẻ sinh ra được phát hiện mắc bệnh lý di truyền, dị tật bẩm sinh.¹ Dị tật bẩm sinh khiến trẻ gặp nhiều khó khăn trong quá trình phát triển cả về thể chất lẫn tinh thần, trầm trọng hơn có thể gây thai lưu hoặc tử vong chu sinh. Đó cũng là gánh nặng cho thai phụ mang thai, gia đình và toàn xã hội.

Nhờ sự phát triển của y học hiện đại, đặc biệt là các kỹ thuật y sinh học di truyền nên việc sàng lọc và chẩn đoán trước sinh các trường hợp thai mắc dị tật bẩm sinh đã thuận lợi hơn rất nhiều. Sinh thiết gai rau, chọc hút dịch ối và lấy máu dây rốn là những kỹ thuật được sử dụng để chẩn đoán thai nghi ngờ bất thường về di truyền, trong đó, sinh thiết gai rau có thể được thực hiện ở những tuần thai sớm hơn so với chọc hút dịch ối. Sinh thiết gai rau mang lại hiệu quả chẩn đoán sớm và chính xác, giúp thai phụ và gia đình không phải chờ đợi lâu, và giúp nhân viên y tế có hướng tư vấn và xử trí sớm tùy theo tình trạng của thai. Kỹ thuật này cũng đòi hỏi phẫu thuật viên giàu kinh nghiệm, trang thiết bị thực hiện cần được đầu tư kỹ lưỡng, vì vậy vẫn còn ít được áp dụng tại Việt Nam. Do đó, hiện tại ở Việt Nam cũng có rất ít nghiên cứu khoa học về phương

pháp này. Tại Đơn vị Can thiệp bào thai - Bệnh viện Phụ Sản Hà Nội, chúng tôi đã học hỏi quy trình kỹ thuật sinh thiết gai rau từ Bệnh viện Necker (CH Pháp) và bước đầu áp dụng triển khai và đã có cải tiến vì đặc điểm của thai phụ người Việt Nam so với nước ngoài có nhiều khác biệt, nên quy trình thực hiện và chăm sóc cũng như lựa chọn trang thiết bị thực hiện cần điều chỉnh cho phù hợp với đặc điểm người Việt Nam.

Mục tiêu nghiên cứu: *Mô tả một số đặc điểm của các thai kỳ được sinh thiết gai rau và kết quả sinh thiết gai rau tại Bệnh viện Phụ Sản Hà Nội*

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu: 20 thai kỳ được sinh thiết gai rau tại Đơn vị Can thiệp bào thai - Bệnh viện Phụ Sản Hà Nội trong năm 2022.

- **Tiêu chuẩn lựa chọn:** Thai từ 10 đến 14 tuần, có bất thường trên XN sàng lọc trước sinh, trên siêu âm hình thái, hoặc có tiền sử sinh con bị dị tật bẩm sinh, mang đột biến số lượng, cấu trúc NST, thể khảm, mang đột biến gen hoặc 2 vợ chồng có bất thường di truyền kể trên.

- **Tiêu chuẩn loại trừ:** Thai phụ mắc các bệnh truyền nhiễm qua đường máu như virus gây suy giảm miễn dịch ở người (HIV), viêm gan virus có định lượng kháng nguyên cao, giang mai; chiều dài cổ tử cung ngắn < 25 mm đo bằng đầu dò qua đường âm đạo.

2.2. Phương pháp nghiên cứu: Mô tả cắt ngang.

Các bước tiến hành trong nghiên cứu

- Chọn thai phụ sàng lọc nguy cơ cao tham gia nghiên cứu.

- Khám sản khoa, khám di truyền, khảo sát cận lâm sàng: siêu âm hình thái, xét nghiệm máu cơ bản sản khoa.

- Xác định thai phụ đủ điều kiện sinh thiết gai rau. Giải thích mục đích, lợi ích của phương pháp sinh thiết gai rau, rủi ro có thể gặp, thai phụ và gia đình đồng thuận thực hiện. Xác định đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu.

- Tiến hành thủ thuật sinh thiết gai rau, thu thập mẫu và thực hiện các xét nghiệm di truyền tùy theo chỉ định.

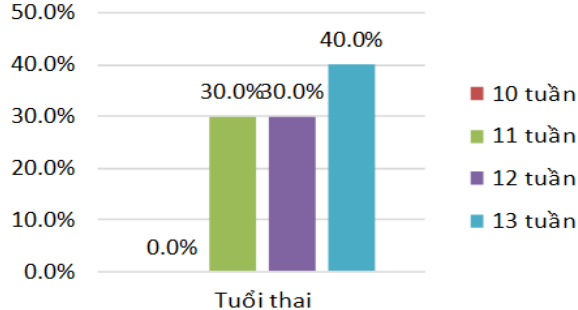
- Theo dõi thai phụ sau thủ thuật, ghi nhận tai biến có thể xảy ra, hẹn lịch khám lại. Tổng hợp kết quả di truyền, tư vấn về các kết quả đã phát hiện.

2.3. Đạo đức trong nghiên cứu: Thai phụ và gia đình được thông báo ý nghĩa, sự cần thiết của thủ thuật và các xét nghiệm trong chẩn đoán bệnh. Các xét nghiệm được tiến hành khi có sự đồng ý của thai phụ và chồng.

2.4. Xử lý số liệu: Phần mềm SPSS 22.0.

III. KẾT QUẢ VÀ BÀN LUẬN

3.1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu (n=20)



Biểu đồ 3.1. Phân bố tuổi của thai (n=20)

Tuổi thai thực hiện sinh thiết gai rau dao động từ 11 đến 13 tuần, cao tương đương ở 2 nhóm 11 và 12 tuần (đều chiếm 6/20 ca). Còn lại có 8 ca có tuổi thai 13 tuần. Theo nghiên cứu của Mastroiacovo P và cộng sự, sinh thiết gai rau sớm (trước 10 tuần tuổi thai) được xác định là một yếu tố nguy cơ của các khuyết tật thiếu chi và giảm trương lực cơ hàm.² Sinh thiết gai rau ở tuần thai sau 14 tuần cũng cần được xem xét vì có thể lựa chọn chờ đợi chọc hút dịch ối để chẩn đoán trước sinh từ tuần 15. Chúng tôi luôn tư vấn cho thai phụ cả 2 phương pháp lấy mẫu có thể lựa chọn là sinh thiết gai rau và chọc hút dịch ối để thai phụ và gia đình lựa chọn.

Bảng 3.1. Lý do sinh thiết gai rau (n=20)

STT	Lý do	Siêu âm	n	%
1	Sàng lọc NIPS nguy cơ cao	Tăng khoảng sáng sau gáy	6	50%
		Phù thai	1	
		Chưa phát hiện bất thường hình thái	3	
2	Bất thường hình thái đơn thuần	Tăng khoảng sáng sau gáy	2	10%
		Dị sản bạch mạch dạng nang (Hygroma kystique)	2	10%
		Phù thai	2	10%
3	Tiền sử vợ hoặc chồng mang đột biến gen, đột biến số lượng, cấu trúc NST	Chưa phát hiện bất thường hình thái	4	20%
Tổng			20	100%

Chủ yếu các trường hợp có chỉ định sinh thiết gai rau do nguyên nhân sàng lọc NIPS nguy cơ cao, gồm 10/20 ca, chiếm 50%, trong đó có

05/10 trường hợp NIPS nguy cơ cao Trisomy 21 (Hội chứng Down). Đối với 3 hội chứng Trisomy 21, Trisomy 18 và Trisomy 13, NIPS có tỷ lệ phát hiện rất cao và tỷ lệ dương tính giả rất thấp,³ vì thế có thể sử dụng CVS để chẩn đoán các thai nguy cơ cao sau sàng lọc NIPS, đặc biệt là khi có các bất thường điển hình trên siêu âm hình thái đi kèm. Thai mang thể khảm hoặc tình trạng khảm rau thai hạn chế (CPM) có thể gây tình trạng dương tính giả cho xét nghiệm NIPS. Với lệch bội NST giới tính và các NST khác, tỷ lệ dương tính giả trên NIPS cao do tình trạng khảm khu trú bánh rau nên cần cân nhắc khi lựa chọn sinh thiết gai rau để chẩn đoán.

Siêu âm bất thường hình thái cũng là lý do thường gặp để chỉ định sinh thiết gai rau. Bất thường chủ yếu là Tăng khoảng sáng sau gáy trên bách phân vị thứ 95 theo chiều dài đầu mông) với 08/20 trường hợp. Các bất thường khác là dị sản bạch mạch dạng nang hygroma kystique với 02/20 trường hợp và phù thai 02/20 trường hợp. Đây là những bất thường liên quan đến đột biến nhiễm sắc thể, đột biến gen, có thể phát hiện trên siêu âm hình thái từ tuần thai 11, chẩn đoán sớm giúp có hướng tiên lượng và xử trí sớm cho thai kỳ.

Trong 20 trường hợp thực hiện CVS có 04 trường hợp có tiền sử vợ chồng là người mang đột biến gen bệnh trong đó có 02 trường hợp mang gen bệnh thalassemia và 01 trường hợp mang đột biến gen bệnh loạn dưỡng cơ Becker, có 01 trường hợp do thai phụ mang đột biến cấu trúc NST chuyển đoạn t(6;9). Đây là những trường hợp có nguy cơ cao sinh ra thai mắc bệnh nặng không có biện pháp điều trị đặc hiệu hoặc gây thai lưu trong tử cung. Mô gai rau và thai phân chia từ một hợp tử, có chung nguồn gốc di truyền nên nếu thai mang đột biến thì có thể dùng mẫu sinh thiết gai rau để chẩn đoán chính xác.

3.2. Kết quả sinh thiết gai rau. Tất cả 20 trường hợp trong nghiên cứu của chúng tôi được thu thập đủ mẫu, sau tách chiết mô gai rau xét nghiệm di truyền cho kết quả khẳng định chính xác, không có trường hợp nào kết quả không phân tích được do nhiễm DNA mẹ hoặc nồng độ DNA không đủ. Cả mẫu gai rau và mẫu dịch ối đều có rủi ro nhiễm DNA mẹ và có thể hạn chế bằng kỹ thuật đưa kim thu thập mẫu sinh thiết, kỹ thuật chiết tách mẫu, kỹ thuật nuôi cấy tế bào và đọc tín hiệu trên các xét nghiệm di truyền.

Bảng 3.2. Kết quả xét nghiệm di truyền

STT	Kết quả	n	%
1	Trisomy 21	5	25
2	Trisomy 18	1	5

3	Trisomy 13	1	5
4	Lệch bội NST giới tính	1	5
5	Đột biến cấu trúc NST	0	0
6	Đột biến đơn gen	4	20
7	Chưa phát hiện bất thường hoặc phát hiện biến thể chưa rõ chức năng	8	40
	Tổng	20	100

Xét nghiệm di truyền từ mẫu CVS có tỷ lệ phát hiện bất thường lên tới 60% với 12/20 trường hợp, cho thấy chỉ định sinh thiết gai rau để chẩn đoán bất thường di truyền của chúng tôi là phù hợp. Mẫu gai rau qua xét nghiệm di truyền đã phát hiện đa dạng các loại bất thường, bao gồm: lệch bội NST, đột biến đơn gen.

Trong các bất thường lệch bội NST đã phát hiện: 05 thai Trisomy 21 (25%) đều là các thai có kết quả NIPS nguy cơ cao, 01 thai Trisomy 18 có kết quả NIPS nguy cơ cao, 01 thai Trisomy 13 có tăng khoảng sáng sau gáy và phù thai, 01 thai Monosomy X có phù thai. Các xét nghiệm NIPS nguy cơ cao, siêu âm hình thái có tăng khoảng sáng sau gáy, hygroma kystique, phù thai đều dự báo nguy cơ bất thường NST và đã được chẩn đoán rất sớm.

Về phát hiện đột biến đơn gen chúng tôi đã chẩn đoán 04 thai mang gen đều ở thể mắc bệnh, trong đó có 1 thai mắc dị hợp tử phức hợp 02 đột biến trên gen HBB gây bệnh β -thalassemia thể trung bình/ nặng, 02 thai mắc đồng hợp tử đột biến mất đoạn SEA trên gen HBA gây bệnh α -thalassemia thể Hb Bart's, và 01 trường hợp thai nam mang bán hợp tử đột biến mất đoạn gen DMD gây bệnh loạn dưỡng cơ Duchenne thể Becker. Ở các trường hợp này, thai mắc bệnh đơn gen thể nặng không có phương pháp điều trị đặc hiệu.

Có 01 thai mang vi lặp đoạn NST 12 dup (12)(q24.31) được phân loại là "Biến thể chưa rõ chức năng", được xác định có nguồn gốc từ mẹ, thai phụ tiếp tục theo dõi thai.

12 trường hợp được hội chẩn để đình chỉ thai bất thường sớm ở tuần 12-15, sớm hơn 3-5 tuần so với chọc hút dịch ối, giúp giảm được nguy cơ tai biến do phá thai to cho thai phụ và giải quyết vấn đề tâm lý chờ đợi.

Về các rủi ro sau khi thực hiện thủ thuật, trong nghiên cứu của chúng tôi chưa ghi nhận trường hợp nào bị sảy thai, chảy máu, rỉ ối, vỡ ối sớm hay nhiễm trùng dịch ối. Theo các báo cáo quốc tế, các yếu tố dự báo về tăng nguy cơ tai biến bao gồm: số lần đưa kim hoặc đường sinh thiết qua âm đạo, kinh nghiệm và kỹ năng của người thực hiện.^{4,5} Trong nghiên cứu của chúng tôi sử dụng kỹ thuật sinh thiết gai rau qua da

(đường bụng) không thực hiện qua đường âm đạo. Kim sinh thiết là kim chuyên dụng kích thước 18G. Kỹ thuật được thực hiện bởi ekip bác sĩ giàu kinh nghiệm được chuyển giao kỹ thuật trực tiếp từ Bệnh viện Necker – Cộng hòa Pháp. Đồng thời, để tránh tối đa các tai biến, sau thủ thuật chúng tôi hướng dẫn các thai phụ theo dõi tại giường ổn định trong thời gian 30 phút đến 1 giờ, đồng thời có đơn thuốc ngoại trú bao gồm thuốc kháng sinh giúp hạn chế tình trạng nhiễm khuẩn, thuốc nội tiết và giảm co bóp tử cung. Các thai phụ làm sinh thiết gai rau cũng được hướng dẫn tái khám mỗi 2 tuần một lần trong thời gian 1 tháng sau sinh thiết và 2-4 tuần một lần trong suốt thai kỳ.

Một trong những rủi ro có thể gặp của sinh thiết gai rau là kết quả khó kết luận do phát hiện thể khảm trong mẫu gai rau. Trong trường hợp này, các thai phụ sẽ được tư vấn chọc hút dịch ối từ tuần 16 để kết luận. Thể khảm này có thể phát hiện thông qua các xét nghiệm di truyền là nuôi cấy lập công thức NST (karyotype), CNV Sequencing, FISH, QF-PCR. Một nghiên cứu 2015 hồi cứu 14 năm trên 60.347 mẫu sinh thiết gai rau: 1.317 trường hợp gai rau khảm (2,18%) đã được phát hiện, trong đó 1.001 trường hợp được điều tra sau đó bằng phương pháp chọc hút dịch ối. Phát hiện khảm thực sự của thai (true fetal mosaicism – TFM) là 13% (131/1001 trường hợp được thăm dò dịch ối).⁶ Do có nguy cơ phải chọc hút ối xác nhận lại kết quả nên các thai phụ luôn được chúng tôi tư vấn về tỷ lệ khảm trước khi quyết định thực hiện sinh thiết gai rau. Trong nghiên cứu của chúng tôi không có trường hợp nào gặp khảm gai rau. Đối với các trường hợp có nguy cơ khảm bánh rau cao như các trường hợp NIPS nguy cơ cao lệch bội NST giới tính và các NST thường chúng tôi cũng tư vấn kỹ cho thai phụ và gia đình cần nhắc về phương pháp chọc hút dịch ối từ tuần 16 để hạn chế rủi ro gặp khảm khu trú bánh rau.

IV. KẾT LUẬN

Sau khi thực hiện thủ thuật sinh thiết gai rau trên 20 đối tượng và tổng hợp các kết quả di truyền, chúng tôi kết luận:

Sinh thiết gai rau thực hiện từ tuần thai từ 10 đến 14 giúp chẩn đoán sớm bất thường di truyền cho những thai có nguy cơ cao, sớm hơn 3-5 tuần so với chọc hút ối.

Kết quả sinh thiết gai rau:

- Tỷ lệ phát hiện bất thường cao: 12/20 trường hợp.

- Phát hiện đa dạng các bất thường di

truyền: lệch bội NST, đột biến cấu trúc NST, bệnh đơn gen.

- Tai biến sau thủ thuật: Chưa ghi nhận trường hợp nào.

- 12 trường hợp được đình chỉ thai bất thường sớm ở tuần 13-15.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

- Bộ Y tế.** Đề án Tầm soát, chẩn đoán, điều trị một số bệnh, tật trước sinh và sơ sinh: Giảm gánh nặng bệnh tật bẩm sinh, nâng cao chất lượng dân số. Updated 28-01-2020. Accessed 02-03, 2022. https://moh.gov.vn/chuong-trinh-muc-tieu-quoc-gia/-/asset_publisher/7ng11fEWgASC/content/-e-an-tam-soat-chan-oan-ieu-tri-mot-so-benh-tat-truoc-sinh-va-so-sinh-giam-ganh-nang-benh-tat-bam-sinh-nang-cao-chat-luong-dan-so
- Mastroiacovo P, Botto LD, Cavalcanti DP, et al.** Limb anomalies following chorionic villus sampling: a registry based case-control study. *Am J Med Genet.* Dec 1 1992;44(6):856-64. doi:10.1002/ajmg.1320440639
- Judah H, Gil MM, Syngelaki A, et al.** Cell-free DNA testing of maternal blood in screening for trisomies in twin pregnancy: updated cohort study at 10-14 weeks and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* Aug 2021;58(2):178-189. doi:10.1002/uog.23648
- Silver RK, MacGregor SN, Sholl JS, Hobart ED, Waldee JK.** An evaluation of the chorionic villus sampling learning curve. *Am J Obstet Gynecol.* Sep 1990;163(3):917-22. doi:10.1016/0002-9378(90)91096-u
- Bakker M, Birnie E, Robles de Medina P, Sollie KM, Pajkrt E, Bilardo CM.** Total pregnancy loss after chorionic villus sampling and amniocentesis: a cohort study. *Ultrasound Obstet Gynecol.* May 2017;49(5):599-606. doi:10.1002/uog.15986
- Malvestiti F, Agrati C, Grimi B, et al.** Interpreting mosaicism in chorionic villi: results of a monocentric series of 1001 mosaics in chorionic villi with follow-up amniocentesis. *Prenat Diagn.* Nov 2015;35(11):1117-27. doi:10.1002/pd.4656

ĐÁNH GIÁ NGUY CƠ ĐÁI THÁO ĐƯỜNG THEO THANG ĐIỂM FINDRISC TRÊN BỆNH NHÂN TĂNG HUYẾT ÁP TẠI BỆNH VIỆN ĐA KHOA 115 NGHỆ AN NĂM 2022

Hồ Thị Dung¹, Nguyễn Thị Linh¹

TÓM TẮT

Mục tiêu: Đánh giá mức độ dự báo nguy cơ đái tháo đường trên bệnh nhân tăng huyết áp trong vòng 10 năm bằng thang điểm Findrisc. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu tiền hành trên 165 bệnh nhân tăng huyết áp nguyên phát. Tất cả đều được hỏi bệnh, thăm khám lâm sàng. **Kết quả:** Trong 8 yếu tố cấu thành nên thang điểm Findrisc: các yếu tố về chỉ số BMI, vòng bụng, vận động thể lực hàng ngày, tiền sử có người thân được chẩn đoán mắc ĐTD là các yếu tố nguy cơ quan trọng. Diện tích dưới đường cong Roc lần lượt là 0,747; 0,844; 0,635; 0,621. Áp dụng thang điểm Findrisc, chúng tôi thấy điểm cắt tối ưu để phát hiện ĐTD là 9,5 điểm (Se= 0,673; Sp= 0,603; p=0,001). Nếu điều chỉnh chỉ số BMI và VB phù hợp với người Châu Á, điểm cắt tối ưu để phát hiện ĐTD là 11,5 điểm (Se= 0,714; Sp= 0,595; p=0,000). Dự báo nguy cơ mắc ĐTD type 2 trong vòng 10 năm tới theo thang điểm Findrisc có điều chỉnh BMI và VB cao hơn so với sử dụng thang điểm Findrisc cổ điển: 13,02% so với 7,58% ở nam giới; 13,24% so với 8,89% ở nữ giới. **Kết luận:** Thang điểm Findrisc theo khung Châu Á

nên được áp dụng rộng rãi để tầm soát ĐTD type 2 trên những đối tượng có nguy cơ ở Việt Nam.

Từ khóa: Đái tháo đường, tăng huyết áp, Findrisc

SUMMARY

EVALUATION ON THE RISK OF TYPE 2 DIABETES BY FINDRISC IN HYPERTENSION PATIENTS AT 115 NGHE AN GENERAL HOSPITAL IN 2022

Objective: To assess the level of risk diabetes prediction in patients with hypertension in ten years by Findrisc. **Subjects and research methods:** The study was conducted on 165 patients with essential hypertension. All patients are asked, clinical examination. **Results:** In the eight factors of Findrisc scale: factor about BMI, waist circumference, physical activity daily, family history of diabetes are risk factors important. The area under the curve order is 0,747; 0,844; 0,635; 0,621. Application Findrisc scale, we recorded the optimal cut points 9,5 points (Se= 0,673; Sp= 0,603; p=0,001) to detect diabetes. If used Findrisc-ModAsian scale, the optimal cut points 11,5 points (Se= 0,714; Sp= 0,595; p=0,000). Predicting the risk diabetes in ten years by Findrisc- ModAsian scale is higher than using Findrisc scale: 13,02% compare to 7,58% in male; 13,14 compare to 8,89% in female. **Conclusion:** Scale Findrisc- ModAsian should be widely applied to control diabetes type 2 on the subjects at risk in Viet Nam.

Keywords: Diabetes, Hypertension, Findrisc

¹Trường Đại học Y khoa Vinh

Chịu trách nhiệm chính: Hồ Thị Dung

Email: hodung221288@gmail.com

Ngày nhận bài: 14.3.2023

Ngày phản biện khoa học: 24.4.2023

Ngày duyệt bài: 19.5.2023