

- Powers, W.J., et al.,** Guidelines for the Early Management of Patients With Acute Ischemic Stroke: 2019 Update to the 2018 Guidelines for the Early Management of Acute Ischemic Stroke: A Guideline for Healthcare Professionals From the American Heart Association/American Stroke Association. 2019. 50(12): p. e344-e418.
- Alberts, M.J., et al.,** Acute stroke teams: results of a national survey. National Acute Stroke Team Group. Stroke, 1998. 29(11): p. 2318-20.
- Nilanont, Y., et al.,** Comparing performance measures and clinical outcomes between mobile stroke units and usual care in underserved areas. Neurological Sciences, 2023. 44(4): p. 1261-1271.
- Widimský, P., I. Stetkarova, and H. Malíková,** Interdisciplinary cooperation for a maximum acceleration of availability of modern therapy for ischemic stroke for all patients in need of endovascular thrombectomy. Vnitřní lékařství, 2019. 65: p. 606-609.
- Alberts, M.J., et al.,** Recommendations for the establishment of primary stroke centers. Brain Attack Coalition. JAMA, 2000. 283(23): p. 3102-9.
- Katzan, I.L., et al.,** Use of tissue-type plasminogen activator for acute ischemic stroke: the Cleveland area experience. JAMA, 2000. 283(9): p. 1151-8.

PHÂN TÍCH GEN SLC22A5 TRONG CHẨN ĐOÁN BỆNH THIẾU HỤT CARNITINE NGUYÊN PHÁT Ở MỘT BỆNH NHÂN NHI

Lưu Thị Chiêm¹, Trần Thị Chi Mai¹, Tạ Văn Thọ¹, Bùi Thị Bảo²

TÓM TẮT

Thiếu hụt hấp thu carnitine nguyên phát (PCD) là rối loạn di truyền do sự suy giảm hoặc mất khả năng vận chuyển carnitine của protein OCTN2 trên màng tế bào, dẫn đến nồng độ carnitine trong huyết thanh thấp và giảm tích lũy carnitine trong nội tế bào. Đột biến đồng hợp tử hoặc dị hợp tử ở gen SLC22A5 trên nhiễm sắc thể 5q31 được biết đến là nguyên nhân gây ra rối loạn này. Ở trẻ sơ sinh, PCD thường được xác định khi bệnh nhân xuất hiện tình trạng mất bù chuyển hóa, hạ đường huyết, giảm ceton hoặc đột tử, trẻ lớn hơn có thể có biểu hiện của bệnh lý về cơ hoặc cơ tim. Trong nghiên cứu này chúng tôi báo cáo một trường hợp bé trai 10 tháng tuổi mắc PCD; được sàng lọc rối loạn chuyển hóa bằng phương pháp khối phổ song song (MS/MS) trên mẫu máu khô sau sinh cho kết quả giảm carnitine và acylcarnitin; cụ thể carnitine (C0) là 2,85 $\mu\text{mol/L}$ (tham chiếu 8.5 ~ 59 $\mu\text{mol/L}$); propionyl carnitine (C3) là 0,09 $\mu\text{mol/L}$ (tham chiếu 0,21 ~ 4,74 $\mu\text{mol/L}$), acetyl carnitine (C2) là 3,00 $\mu\text{mol/L}$ (tham chiếu 3,7 ~ 52 $\mu\text{mol/L}$), tetradecanoylcarnitine (C14) là 0,01 $\mu\text{mol/L}$ (tham chiếu 0,03 ~ 0,5 $\mu\text{mol/L}$) và hexadecanoylcarnitine (C16) là 0,17 $\mu\text{mol/L}$ (tham chiếu 0,41 ~ 0,6 $\mu\text{mol/L}$). Sau khi giải trình tự gen SLC22A5 bệnh nhân được phát hiện mang đột biến đồng hợp tử rs 11568520 dẫn đến thay thế acid amin phenylalanine bằng acid amin leucine ở codon 17 của protein OCTN2 (p.Phe17Leu) từ đó làm giảm khả năng vận chuyển carnitine của protein này vào nội bào, gây ra PCD.

Từ khóa: thiếu hụt carnitine nguyên phát, oxy hóa axit béo, SLC22A5, PCD, OCTN2.

SUMMARY

IDENTIFYING MUTATIONS IN THE SLC22A5 GENE CAUSES PRIMARY CARNITINE DEFICIENCY IN PATIENTS WITH SUSPECTED NEWBORN SCREENING RESULTS

Primary Carnitine Deficiency (PCD) is a genetic disorder resulting from a reduction or loss of the ability to transport carnitine by the OCTN2 on cell membranes, leading to low serum carnitine levels and reduced intracellular carnitine accumulation. Homozygous or heterozygous mutations in the SLC22A5 gene on chromosome 5q31 are known to be the cause of this disorder. PCD is typically identified in infants when patients present with metabolic decompensation, low blood sugar, decreased ketones, or sudden death. Older children may exhibit muscular or cardiac pathology. In this study, we report a case of a 10-month-old boy diagnosed with PCD. Screening for the metabolic disorder was performed using mass spectrometry (MS) on a dried blood sample, which yielded the following results: carnitine (C0) concentration was 2.85 $\mu\text{mol/L}$ (reference range 8.5 ~ 59 $\mu\text{mol/L}$), propionyl carnitine (C3) was 0.09 $\mu\text{mol/L}$ (reference range 0.21 ~ 4.74 $\mu\text{mol/L}$), acetylcarnitine (C2) was 3.00 $\mu\text{mol/L}$ (reference range 3.7 ~ 52 $\mu\text{mol/L}$), tetradecanoylcarnitine (C14) was 0.01 $\mu\text{mol/L}$ (reference range 0.03 ~ 0.5 $\mu\text{mol/L}$), and hexadecanoylcarnitine (C16) was 0.17 $\mu\text{mol/L}$ (reference range 0.41 ~ 0.6 $\mu\text{mol/L}$). After sequencing the SLC22A5 gene, the patient was found to carry a homozygous mutation (rs11568520) resulting in the substitution of the phenylalanine with leucine at codon 17 of the OCTN2 protein (p.Phe17Leu), leading to reduced carnitine transport capacity of OCTN2 into cells, causing PCD.

Keywords: Primary carnitine deficiency; fatty acid oxidation; SLC22A5; PCD, OCTN2.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Rối loạn chuyển hóa acid béo (Fatty acid

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Công ty Cổ phần Chemedic Việt Nam

Chịu trách nhiệm chính: Tạ Văn Thọ

Email: tavanthao@hmu.edu.vn

Ngày nhận bài: 9.11.2023

Ngày phản biện khoa học: 15.12.2023

Ngày duyệt bài: 12.01.2024

oxidation disorders - FAODs) là một nhóm các bệnh di truyền hiếm gặp ảnh hưởng đến việc sản xuất năng lượng của ty thể do quá trình oxy hóa của acid béo (β -oxidation) bị gián đoạn, khiến cho cơ thể người bệnh bị thiếu hụt năng lượng và nhiễm độc¹. Các đột biến xảy ra ở các gen mã hóa cho các enzyme chuyển hóa hoặc protein vận chuyển khác nhau trong quá trình chuyển hóa acid béo ở ty thể có thể dẫn đến các dạng rối loạn chuyển hóa acid béo khác nhau². Trong đó phải kể đến tình trạng thiếu carnitine nguyên phát (PCD, OMIM # 212140) là một rối loạn lặn trong gen di truyền về vận chuyển carnitine dẫn đến suy giảm quá trình oxy hóa axit béo. Gen gây bệnh là SLC22A5 (OMIM # 603377), nằm trên nhiễm sắc thể 5q31 và mã hóa protein vận chuyển cation hữu cơ type 2 (OCTN2)^{1,3}. Bệnh nhân mắc rối loạn này thường mất carnitine liên tục qua thận, giảm carnitine cả ngoại bào và nội bào, đồng thời làm sự giảm tổng hợp ceton và các acylcarnitine. Sàng lọc sơ sinh (NBS) là phương pháp hiệu quả giúp xác định sớm các bệnh nhân mắc PCD, mang lại hiệu quả điều trị tốt, phòng tránh các biến chứng có thể gặp phải. Hiện nay hầu hết các nước phát triển và một phần các nước đang phát triển đã đưa PCD vào chương trình sàng lọc thường quy ở trẻ sơ sinh⁴.

Việc thực hiện các xét nghiệm chẩn đoán PCD trên các mẫu sàng lọc có nguy cơ cao có vai trò quan trọng. Ở Việt Nam hiện nay thường dựa trên kết quả sàng lọc sơ sinh bằng phương pháp khối phổ kết hợp với các dấu hiệu lâm sàng, tuy nhiên các dấu hiệu lâm sàng ở các bệnh nhân PCD, nhất là nhóm nhẹ và trung bình thường không rõ ràng. Xây dựng phương pháp chẩn đoán PCD thông qua phân tích gen SLC22A5 giúp xác định sớm, chính xác, có độ đặc hiệu cao trên các bệnh nhân có kết quả sàng lọc nghi ngờ. Đây là công cụ hữu ích giúp không chỉ chẩn đoán sớm và điều trị kịp thời, còn giúp các nhà chuyên môn chẩn đoán phân biệt với một số rối loạn FAODs có dấu hiệu lâm sàng tương tự như CPT1, CPT2,²... Hơn nữa xác định kiểu gen của các bệnh nhân còn giúp tư vấn di truyền để phòng bệnh thông qua chẩn đoán tiền làm tổ và chẩn đoán trước sinh. Vì vậy, nghiên cứu này

được thực hiện với mục tiêu: "Xác định đột biến trên gen SLC22A5 gây bệnh thiếu hụt carnitine nguyên phát trên bệnh nhân có kết quả sàng lọc sơ sinh nghi ngờ".

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Đối tượng nghiên cứu: Gồm 01 bệnh nhân sơ sinh có kết quả sàng lọc qua mẫu máu khô từ gót chân có kết quả nghi ngờ mắc PCD.

Mẫu bệnh phẩm: Mẫu máu khô (DBS) lấy từ gót chân đảm bảo được lấy đúng quy trình, đủ số lượng quy định. DBS sau khi lấy được để khô tự nhiên sau đó vận chuyển ở điều kiện nhiệt độ thường về phòng xét nghiệm, mẫu được lưu trữ ở nhiệt độ phòng trong vòng 1 tuần, ở 2 - 8°C hoặc nhiệt độ thấp hơn nếu lưu trữ lâu hơn 1 tuần trước khi phân tích. Mẫu chứng được cung cấp bởi Phòng Nghiên cứu, Công ty Cổ phần Chemedic Việt Nam.

Phương pháp nghiên cứu: Nghiên cứu ca bệnh bao gồm mô tả đặc điểm lâm sàng, kết quả xét nghiệm (bất thường rối loạn chuyển hóa MS/MS) và phân tích biến thể gen. DNA bệnh nhân được tách chiết từ mẫu bệnh phẩm máu khô bằng QIAamp DNA Blood Mini Kit (Germany), phân tích gen sử dụng phương pháp giải trình tự Sanger nhằm xác định trên 41 biến thể trên gen SLC22A5 sử dụng Bigdye terminator v3.1 cycle sequencing kit (Applied Biosystem, Foster City, CA, USA) trên máy giải trình tự gen tự động ABI 3130. Các cặp mồi sử dụng để phân tích gen được lấy từ tài liệu tham khảo [5] và tự thiết kế (Bảng 1). Kết quả giải trình tự được phân tích và so sánh với gen SLC22A5 của thư viện gen NCBI.

Phân tích và xử lý số liệu: Dữ liệu các chỉ số sinh hóa được thu thập theo hồ sơ bệnh án. Dữ liệu chạy PCR, giải trình tự gen SLC22A5 được ghi chép đầy đủ. Số liệu được nhập vào phần mềm Excel thống kê y học để xử lý thống kê.

Đạo đức nghiên cứu: Nghiên cứu tuân thủ nghiêm các quy định về đạo đức trong nghiên cứu: đối tượng hoặc người giám hộ nắm rõ mục đích nghiên cứu và tự nguyện cung cấp thông tin, các thông tin được bảo mật và chỉ phục vụ mục đích nghiên cứu.

Bảng 1. Các cặp mồi thiết kế sử dụng trong nghiên cứu

Môi	Trình tự	Kích thước sản phẩm	Nhiệt độ ủ (Ta,°C)	Tham khảo
1	F: CGCTGCCTTCCTAAGCCGA R: GCGCTGAGCAGGAAGAAGATGA	503 bp	58	Tự thiết kế
2	F: GCCTCATCTTCTTCCTGCTC R: GTCTCCATCGCTAGGGTGTT	480 bp	58	[5]
3	F: ATGATACACCCCTTTGCTC	176 bp	58	[5]

	R: CAGTGCTGAGGTCCCCTGGT			
4	F: GCTGGTTATCTGTCACTCTCCTT R: ACAGTTGTCTCCAGAAAGGT	269 bp	58	[5]
5	F: CAGTCAGACAGGAGGGGTTTC R: AATCTATGCTTCCTGTCTCTGG	458 bp	58	[5]
6	F: CACAAGCTCTGGTTCTGCAA R: CTGTGAGCAGGGAGGACTTC	327 bp	58	[5]
7	F: GACCACCTCTTCTTCCCATACA R: ATTCCCCACAAGAGTCCATA	390 bp	58	[5]
8	F: TGAAGTAAGACGCAGGGTTACA R: TAAGCAAGGGAGCTGTGATG	483 bp	58	[5]
9	F: TCCTACCCTCTTCTTTGCT R: TCCCGTTGCTCTAGTGTGCC	250 bp	58	[5]

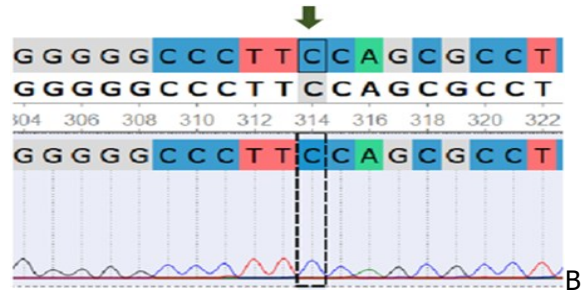
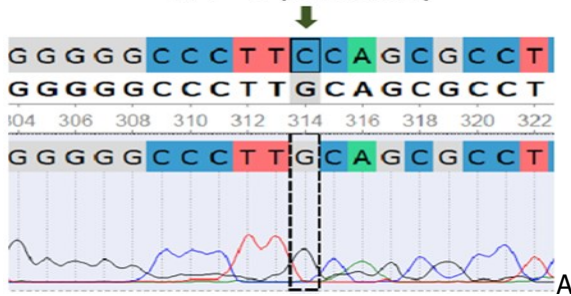
*F: Môi xuôi (forward), R: môi ngược (reverse)

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm lâm sàng và xét nghiệm hóa sinh. Bệnh nhân nam được sinh ra khi thai được 39 tuần, cân nặng đạt 3,5 kg và không có biến chứng trước và sau sinh. Gia đình không có ai mắc các bệnh liên quan, bệnh nhân được sinh thường và là con thứ nhất. Bệnh nhân được sàng lọc sơ sinh trên mẫu máu khô bằng phương pháp khối phổ kép (MS/MS), cho kết quả nghi ngờ mắc rối loạn PCD. Cụ thể, carnitine (C0) là 2,85 $\mu\text{mol/L}$ (tham chiếu 8,5 ~ 59 $\mu\text{mol/L}$); propionyl carnitine (C3) là 0,09 $\mu\text{mol/L}$ (tham chiếu 0,21 ~ 4,74 $\mu\text{mol/L}$); acetyl carnitine (C2) là 3,00 $\mu\text{mol/L}$ (tham chiếu 3,7 ~ 52 $\mu\text{mol/L}$); tetradecanoylcarnitine (C14) là 0,01 $\mu\text{mol/L}$ (tham chiếu 0,03 ~ 0,5 $\mu\text{mol/L}$); hexadecanoylcarnitine (C16) là 0,17 $\mu\text{mol/L}$ (tham chiếu 0,41 ~ 0,6 $\mu\text{mol/L}$); octadecenoylcarnitine (C18:1) là 0,16 $\mu\text{mol/L}$ (tham chiếu 0,3 ~ 2,5 $\mu\text{mol/L}$); và octadecadienoylcarnitine (C18:2) là 0,02 $\mu\text{mol/L}$ (tham chiếu 0,04 ~ 0,6 $\mu\text{mol/L}$).

3.2. Kết quả phân tích biến thể gen. Thực hiện phân tích gen SLC22A5 cho thấy mẫu nghiên cứu mắc 1 biến thể gây bệnh rs11568520 (c.51G>C) ở dạng đồng hợp tử (Hình 1A). Hình 1B là kết quả giải trình tự gen của mẫu chứng dạng WT (wild type) tại vị trí 314 của gen phân tích.

51G->C (Phe17Leu)



Hình 1. Hình ảnh kết quả giải trình tự gen bằng phương pháp Sanger

(A) Bệnh nhân nghi với đột biến đồng hợp c.51G>C (p.Phe17Leu); (B) Mẫu chứng (WT)

IV. BÀN LUẬN

Thiếu hụt carnitine nguyên phát là một bệnh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường. Gen gây bệnh SLC22A5 nằm trên nhiễm sắc thể 5q31.1, bao gồm 11 exon và 10 intron. Protein vận chuyển carnitine OCTN2 được mã hóa bởi gen này bao gồm 557 axit amin, chứa 12 vùng xuyên màng và một ATP - vùng liên kết và được phân bố rộng rãi trên màng tế bào của các mô như cơ tim, cơ xương, ruột non, ống thận, nguyên bào sợi da và nhau thai. Các nghiên cứu đã phát hiện ra rằng vùng xuyên màng đóng vai trò quan trọng trong việc nhận biết và vận chuyển Carnitine. Có thể có vị trí liên kết Na^+ ở đầu N và đầu C có liên quan đến việc vận chuyển phức hợp Na^+ -carnitine, nằm ở vùng xuyên màng. Vòng nội bào giữa vùng xuyên màng 11 là nơi quan trọng để ghép gradient điện hóa của Na^+ và phức hợp Na^+ -carnitine để đi qua màng tế bào. PCD có thể xảy ra ở mọi lứa tuổi, nhưng hầu hết các trường hợp xảy ra từ 1 tháng đến 7 tuổi. Các biểu hiện lâm sàng chính là: rối loạn chuyển hóa năng lượng cấp tính, biểu hiện bằng hạ đường huyết, tăng amoniac máu và nhiễm toan chuyển hóa; bệnh cơ tim, biểu

hiện bằng phì đại tâm thất, suy tim, rối loạn nhịp tim và tăng creatine kinase,...; bệnh cơ biểu hiện bằng yếu cơ, hạ huyết áp, đau cơ, kém vận động, v.v...; tổn thương gan, biểu hiện bằng gan to, gan nhiễm mỡ, chức năng gan bất thường,... Một số ít trẻ em có biểu hiện co giật, rối loạn ý thức ngày càng tăng,... Các triệu chứng về đường tiêu hóa như đau bụng tái phát, nôn mửa, trào ngược dạ dày thực quản và thiếu máu cũng đã được báo cáo. Điều đáng chú ý là trẻ em mắc PCD có thể tử vong đột ngột do suy tim cấp.

Nguyên tắc điều trị PCD là tránh nhiễm trùng, tránh nhịn ăn và tập thể dục cường độ cao, đồng thời cần phải điều trị thay thế Carnitine suốt đời để duy trì mức Carnitine tự do trong huyết tương ở mức bình thường hoặc gần bình thường. Khi xảy ra rối loạn chuyển hóa năng lượng, ngay lập tức truyền glucose vào tĩnh mạch để duy trì lượng đường trong máu trên 5 mmol/L và dùng L-Carnitine tiêm tĩnh mạch hoặc uống (100 ~ 400 mg/kg mỗi ngày); thời gian chuyển giảm cần dựa trên huyết tương của bệnh nhân hàm lượng thịt tự do. Đối với việc điều trị cá nhân dựa trên nồng độ bazơ và acylcarnitine, nên dùng L-Carnitine đường uống ở mức 100 ~ 300 mg/kg mỗi ngày. Trong nghiên cứu này bệnh nhi đã được điều trị thay thế levocarnitine sau khi chẩn đoán trước, sau sinh đều không có triệu chứng lâm sàng.

Bệnh nhân mắc rối loạn PCD thường mất carnitine liên tục qua thận, giảm carnitine tự do cả nội và ngoại bào, đồng thời làm sự giảm tổng hợp ceton và các acylcarnitine. Kết quả sàng lọc mẫu máu khô của bệnh nhân cho thấy sự suy giảm nồng độ điển hình của chỉ số C0 là 2,85 μ mol/L so với ngưỡng cut-off là 8,5 μ mol/L, ngoài ra các chỉ số C2, C3 và một số acylcarnitine mạch dài như C16 và C18 cũng giảm đáng kể. C0 được xem là chất chỉ điểm chính (primary) đối với sàng lọc PCD bằng phương pháp MS/MS, tùy vào mục tiêu của chương trình sàng lọc, ngưỡng cut-off của chỉ số này có thể tăng hoặc giảm (2,85-10 μ mol/L) để giảm số ca dương tính giả hoặc tiết kiệm chi phí cho xét nghiệm xác định chẩn đoán (phân tích gen SLC22A5)⁶.

Đến thời điểm hiện tại, đã phát hiện hơn 180 biến thể gây bệnh trên gen SLC22A5 được báo cáo, hầu hết là đột biến sai sót, tiếp theo là đột biến vô nghĩa và đột biến dịch khung, đột biến vị trí mỗi nối tương đối hiếm và đột biến thường gặp nhất ở exon 1. Trong nghiên cứu của chúng tôi, sau khi giải trình tự gen SLC22A5 trên mẫu bệnh phẩm thu được đã tìm thấy xuất hiện đột

biến c.51G>C (p.Phe17Leu) dạng đồng hợp tử. Nghiên cứu của Thomas J. Urban và cộng sự năm 2006 đã chỉ ra đột biến c.51G>C (Phe17Leu) trên SLC22A5 có thể làm giảm 51% khả năng vận chuyển carnitine vào nội bào của OCTN2⁷. Nghiên cứu cũng đưa ra cơ chế dẫn đến OCTN2 vận chuyển không hiệu quả carnitine, theo tác giả thì đây không phải là đột biến gây ra thay đổi ái lực của OCTN2 với carnitine, mà ảnh hưởng đến quá trình định hình cấu trúc bậc 3 hoặc 4 của protein này, làm cho tương tác của OCTN2 với màng không tốt, một số lượng lớn các protein OCTN2 bị khuếch tán vào trong bào tương, lượng OCTN2 trên màng bị giảm nên không đảm bảo tốc độ vận chuyển carnitine vào nội bào. Chính vì không làm mất hoàn toàn khả năng vận chuyển carnitine nên đột biến này cũng được tìm thấy khá phổ biến trên cộng đồng người Mỹ gốc Á (~1,7%), và được xem là một đa hình đơn nucleotide (SNP)⁷. Nghiên cứu gần đây của Tân Kiến Cường và cộng sự năm 2017 cũng cho thấy mức độ phổ biến của đột biến này trong cộng đồng người châu Á, theo đó nghiên cứu tiến hành giải trình tự gen SLC22A5 của 10 trẻ bị thiếu hụt Carnitine nguyên phát đã phát hiện 10 loại và 20 vị trí đột biến trong đó đột biến c.51G>C (Phe17Leu) xảy ra tới 5 lần, với tần suất khoảng 25% (5/20)⁸.

Như vậy, việc phân tích đột biến c.51G>C (p.Phe17Leu) ở người có kết quả sàng lọc nghi ngờ bệnh mắc PCD không chỉ được chẩn đoán và điều trị kịp thời khi có các biểu hiện về lâm sàng, mà còn giúp chẩn đoán xác định các cá thể khỏe mạnh, chưa có biểu hiện lâm sàng rõ rệt nhưng có thể có các tác động lâu dài về sức khỏe, đặc biệt là các bệnh lý về cơ và tim mạch.

V. KẾT LUẬN

Nghiên cứu đã phân tích gen SLC22A giúp chẩn đoán bệnh PCD cho một bệnh nhân nhi có kết quả sàng lọc sơ sinh bằng phương pháp MS/MS trên mẫu máu khô nghi ngờ, giảm C0 (2,85 μ mol/L) và một số các acylcarnitine khác (C2 (3,0 μ mol/L), C3 (0,09 μ mol/L), C14 (0,01 μ mol/L), C16 (0,17 μ mol/L)... Kết quả phân tích gen cho thấy bệnh nhân mang đột biến c.51G>C (Phe17Leu), đây là đột biến sai nghĩa được xác định gây sự suy giảm mức độ biểu hiện của OCTN2 trên màng tế bào do khuếch tán một phần vào bào tương. Việc xác định được đột biến gây bệnh trên gen SLC22A5 giúp bệnh nhân sớm được điều trị kịp thời giảm nguy cơ biến chứng, ngoài ra, đây là một SNP và phổ biến với người châu Á nên phương pháp này có thể áp dụng

rộng rãi, hỗ trợ trong tư vấn di truyền và phòng ngừa quá trình phát triển âm thầm của bệnh.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Longo N., Di Amat San Filippo N., Pasquali M., (2006). Disorders of carnitine transport and the carnitine cycle. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 142: 77-85.
2. Kargas S. A., Gilbert E. F., Bruyere H. J. Jr, Shug A. L., (1985). The effects of D- and L-carnitine administration on cardiovascular development of the chick embryo. *Teratology*, 32: 267-272.
3. El-Hattab A. W., Li F. Y., Shen J., Powell B. R., Bawle E. V., Adams D. J., Wahl E., Kobori J. A., et al (2021). Maternal systemic primary carnitine deficiency uncovered by newborn screening: clinical, biochemical, and molecular aspects. *Genet Med*, 12: 19-24.
4. Wilcken B., Wiley V., Sim K. G., Carpenter K. (2001). Carnitine transporter defect diagnosed by newborn screening with electrospray tandem mass spectrometry. *J Pediatr*, 138: 581-584.
5. Ayman W. El-Hattab, MD¹, Fang-Yuan L., et al (2010). Maternal systemic primary carnitine deficiency uncovered by newborn screening: Clinical, Biochemical, and molecular aspects. *Genetics IN Medicine*, 12, Number 1, 19-24.
6. Ni-Chung L., Nelson L. T., Yin-Hsiu C., et al (2010). Diagnoses of newborns and mothers with carnitine uptake defects through newborn screening. *Molecular Genetics and Metabolism*, 100, 46-50.
7. Thomas J. Urban, Renata C. Gallagher, Chaline Brown, Richard A. et al (2006). Functional Genetic Diversity in the High-Affinity Carnitine Transporter OCTN2 (SLC22A5). *Mol Pharmacol*, 70:1602-1611.
8. Tan J. Q., Chen D. Y., Li Z. T., Yan T. Z., Huang J. W., Cai R. (2017). Genetic diagnosis of 10 neonates with primary carnitine deficiency. *Zhongguo Dang Dai Er Ke Za Zhi*, 19(11):1150-1154.

TÌNH HÌNH SỬ DỤNG CÁC PHƯƠNG PHÁP ĐIỀU TRỊ Y HỌC CỔ TRUYỀN TRÊN NGƯỜI BỆNH ĐAU THẦN KINH TỌA

Vòng Thị Thanh Xuân¹, Hồ Ngọc Liễu²,
Tăng Khánh Huy¹, Lê Bảo Lưu¹

TÓM TẮT

Mục tiêu: Khảo sát tình hình sử dụng các phương pháp (PP) điều trị Y học cổ truyền (YHCT) trên người bệnh đau thần kinh tọa theo hội chứng lâm sàng YHCT. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu quan sát cắt ngang mô tả hồi cứu. Thu thập dữ liệu từ 1213 hồ sơ bệnh án người bệnh (NB) đau thần kinh tọa điều trị nội trú tại Bệnh viện YHCT thành phố Hồ Chí Minh năm 2022, tiến hành thống kê và phân tích tỷ lệ sử dụng các PP điều trị YHCT theo từng hội chứng lâm sàng. **Kết quả:** Các PP dùng thuốc chiếm tỷ lệ 98,68%, gồm thuốc thang (58,94%); thuốc thành phẩm (85,57%), thuốc dùng ngoài (19,79%). Cách thành lập bài thuốc có tỷ lệ khác nhau giữa các hội chứng lâm sàng, trong đó đối chứng lập phương (42,27%), cổ phương gia giảm (32,59%), cổ phương (20,14%). Kết hợp 2 PP dùng thuốc (47,53%); 3 PP dùng thuốc (9,06%). Các PP không dùng thuốc chiếm tỷ lệ 95,71%. Có 10 PP được sử dụng trong điều trị đau thần kinh tọa gồm hào châm (1,73%), điện châm (91,26%), cấy chỉ (10,47%), nhĩ châm (0,08%), thủy châm (46,66%), cứu (0,16%), chườm (13,69%), bó thuốc (6,10%),

xoa bóp bấm huyệt (33,97%), dưỡng sinh (0,08%). PP kết hợp được sử dụng nhiều nhất là điện châm kết hợp thủy châm (46,26%) và điện châm kết hợp xoa bóp bấm huyệt (32,94%). Sử dụng kết hợp giữa PP dùng thuốc và PP không dùng thuốc, chiếm tỷ lệ 94,56%. Kết quả điều trị ghi nhận 98,93% giảm bệnh; 0,82% không thay đổi và 0,25% tăng nặng. **Kết luận:** Trong các PP dùng thuốc sử dụng nhiều nhất là thuốc thành phẩm, còn trong các PP không dùng thuốc sử dụng nhiều nhất là điện châm. Sử dụng kết hợp giữa PP dùng thuốc và PP không dùng thuốc, cho kết quả điều trị cao với tỷ lệ 98,93% bệnh nhân giảm bệnh. **Từ khóa:** Đau thần kinh tọa, phương pháp Y học cổ truyền, hội chứng lâm sàng.

SUMMARY

SITUATION OF USING TRADITIONAL MEDICINE TREATMENT METHODS IN SCIATICA

Objective: To investigate the utilization of traditional medicine methods in the treatment of sciatica patients based on traditional clinical patterns. **Subjects and Research Methods:** A retrospective cross-sectional observational study was conducted. Data was collected from 1213 medical records of sciatica patients who received inpatient treatment at the Ho Chi Minh City's Traditional Medicine Hospital in 2022. The study involved the statistical analysis of the utilization rates of traditional medicine methods in the treatment of sciatica according to clinical patterns. **Results:** Traditional medicine methods that involved medication accounted for a utilization rate of 98.68%. This category included the use of herbal medicine

¹Đại Học Y Dược TP. Hồ Chí Minh

²Bệnh viện YHCT TP. Hồ Chí Minh

Chịu trách nhiệm chính: Lê Bảo Lưu

Email: lebaoluu@ump.edu.vn

Ngày nhận bài: 14.11.2023

Ngày phản biện khoa học: 20.12.2023

Ngày duyệt bài: 15.01.2024