

antioxidant activity of aerial *Canna x generalis* L.H Bailey & E.Z Bailey and its phytoconstituents. *S. Afr. J. Bot.* 147(2023): 882-893.

8. **Indrayan, A. K., Bhojak, N. K., Kumar, N., Shatru, A. and Gaura A.** (2011). Chemical composition and antimicrobial activity of the essential oil from the rhizome of *Canna indica*

Linn. *Indian Journal of Chemistry.* 50B(2011): 1136-1139.

9. **Ayusman, S., Duraivadivel, P., Gowtham, H. G., Sharma, S Hariprasad, P.** Bioactive constituents, vitamin analysis, antioxidant capacity and α -glucosidase inhibition of *Canna indica* L. rhizome extracts. *Food Biosci.* 35(2020): 100544

ĐẶC ĐIỂM VI KHUẨN HỌC VÀ TÍNH KHÁNG KHÁNG SINH CỦA VI KHUẨN TRÊN BỆNH NHÂN NHIỄM KHUẨN TIẾT NIỆU PHỨC TẠP ĐIỀU TRỊ TẠI BỆNH VIỆN ĐA KHOA TỈNH BẮC NINH NĂM 2023

Nguyễn Thị Vân¹, Phạm Kim Liên²

TÓM TẮT

Mục tiêu: Xác định tỷ lệ vi khuẩn, tính kháng kháng sinh của vi khuẩn trên bệnh nhân nhiễm khuẩn tiết niệu phức tạp điều trị tại Bệnh viện Đa khoa tỉnh Bắc Ninh năm 2023. **Phương pháp:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang 116 bệnh nhân nhiễm khuẩn tiết niệu phức tạp điều trị tại Bệnh viện Đa khoa tỉnh Bắc Ninh năm 2023. Bệnh nhân được làm kháng sinh đồ để xác định tỷ lệ vi khuẩn, tính kháng kháng sinh của vi khuẩn. **Kết quả:** Vi khuẩn Gram (-) 86,2%, vi khuẩn Gram (+) 13,8%. Tỷ lệ các loại vi khuẩn thường gặp: *E. coli* 54,3%, *Pseudomonas aeruginosa* 12,9%, *Klebsiella Pneumoniae* 8,6%. Vi khuẩn *E. coli* đã kháng hết tất cả các loại kháng sinh. *E. coli* tiết ESBL kháng kháng sinh cao hơn *E.coli* không tiết ESBL.

Từ khóa: Vi khuẩn gây nhiễm khuẩn tiết niệu, nhiễm khuẩn tiết niệu phức tạp, kháng kháng sinh.

SUMMARY

CHARACTERISTIC OF BACTERIA AND THEIR ANTIBIOTIC RESISTANCE CAUSING COMPLICATED URINARY TRACT INFECTION IN PATIENTS TREATED IN GENERAL HOSPITAL PROVINCE OF BAC NINH IN 2023

Objectives: Determining the proportion of bacteria and their antibiotic resistance characteristics in patients with complicated urinary tract infections treated in General hospital of Bac Ninh in 2023. **Methodology:** A cross sectional study carried on 116 complicated urinary tract infections patients in General hospital of Bac Ninh in 2023. The bacteria isolated from patients were cultured to generate antibiogram and then, to determine the proportion of bacteria and antibiotic resistance characteristics. **Results:** The proportion of Gram (-) and (+) bacteria were 86,2% and 13,8%, respectively. The proportion of common bacteria included: *E. coli*

54,3%, *Pseudomonas aeruginosa* 12,9%, *Klebsiella Pneumoniae* 8,6%. *E. coli* had become resistant all of antibiotic. ESBL producing *E. Coli* may be more antibiotic resistant than non - ESBL producing *E. Coli*.

Keywords: Bacteria causing urinary tract infections, complicated urinary tract infections, antibiotic resistance.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Nhiễm khuẩn tiết niệu phức tạp là NKTN xảy ra ở những bệnh nhân có bất thường về giải phẫu và/hoặc chức năng đường tiết niệu hay các bệnh nhân có bệnh nền như đái tháo đường, dùng corticoid kéo dài, suy thận, ung thư, xơ gan, có thai, ghép thận. Tại Mỹ NKTN chiếm 40% tổng số ca nhiễm khuẩn bệnh viện và đa số liên quan đến ống thông; kháng sinh dùng cho NKTN chiếm 15% tổng lượng kháng sinh [2]. Căn nguyên vi sinh trong NKTN phức tạp thường có phổ vi khuẩn rộng hơn so với NKTN đơn thuần, khả năng đề kháng với kháng sinh của vi khuẩn cao hơn, đặc biệt là các NKTN phức tạp liên quan đến điều trị trước đó [8].

NKTN phức tạp thường xảy ra trên đối tượng có một hoặc nhiều yếu tố thuận lợi cho nên vấn đề cốt lõi trong điều trị NKTN phức tạp là liệu pháp kháng khuẩn tối ưu và xử lý các bất thường đường tiết niệu hoặc các yếu tố thuận lợi gây phức tạp là bắt buộc [2]. Nghiên cứu nhằm mục tiêu: *Xác định tỷ lệ vi khuẩn, tính kháng kháng sinh trên bệnh nhân nhiễm khuẩn tiết niệu phức tạp điều trị tại Bệnh viện Đa khoa tỉnh Bắc Ninh năm 2023.*

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu. 116 bệnh nhân được chẩn đoán nhiễm khuẩn tiết niệu phức tạp điều trị nội trú tại Bệnh viện đa khoa tỉnh Bắc Ninh

2.1.1. Tiêu chuẩn lựa chọn đối tượng nghiên cứu.

* Bệnh nhân \geq 16 tuổi.

¹Bệnh viện Đa khoa tỉnh Bắc Ninh

²Trường Đại học Y - Dược Thái Nguyên

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thị Vân

Email: nguyenthivandkbn@gmail.com

Ngày nhận bài: 22.01.2024

Ngày phản biện khoa học: 11.3.2024

Ngày duyệt bài: 28.3.2024

* Bệnh nhân được chẩn đoán xác định NKTN phức tạp theo Hội Nội khoa Châu Âu và hội Tiết niệu-Thận học Việt Nam (2020) [2].

2.1.2. Tiêu chuẩn loại trừ

- Nhiễm khuẩn tiết niệu đơn thuần.
- NKTN do nấm, do lậu, lao, virus.

2.2. Thời gian và địa điểm nghiên cứu

- Thời gian: tháng 9/2022 đến tháng 8/2023.
- Địa điểm: Bệnh viện đa khoa tỉnh Bắc Ninh.

2.3. Thiết kế nghiên cứu

2.3.1. Thiết kế nghiên cứu

- Phương pháp nghiên cứu: nghiên cứu mô tả cắt ngang.

2.3.2. Cỡ mẫu và phương pháp chọn mẫu

* **Cỡ mẫu:** theo công thức tính cỡ mẫu ước tính một tỉ lệ:

$$n = Z^2_{1-\alpha/2} \frac{p(1-p)}{d^2}$$

Trong đó: - n: số bệnh nhân NKTN phức tạp cần nghiên cứu.

- $Z^2_{(1-\alpha/2)}$: Giá trị tới hạn tính từ phân phối chuẩn ứng với mức ý nghĩa hai phía của sai số α đã ấn định. Mức ý nghĩa thống kê $\alpha = 0,05$, tra bảng ta có: $Z^2_{(1-\alpha/2)} = 1,96$.

- p: Là tỷ lệ chủng vi khuẩn gây bệnh hay gặp nhất trong các nghiên cứu về NKTN. Theo nghiên cứu của Tütüncü L và cộng sự (2005) E.coli là căn nguyên vi khuẩn gây bệnh hay gặp nhất với tỷ lệ là 84,9% [10]. Chọn $p=0,85$.

- d: Sai số tối đa cho phép khi ước lượng tỷ lệ bệnh nhân NKTN phức tạp. Chọn d là 7% => $d = 0,07$.

Thay vào công thức tính cỡ mẫu ta được: $n = 99,96$. Cỡ mẫu tối thiểu là 100. Thực tế chúng tôi chọn được 116 bệnh nhân NKTN phức tạp đưa vào nghiên cứu.

* **Cách chọn mẫu:** chọn mẫu thuận tiện.

2.4. Các chỉ số nghiên cứu

- Tỷ lệ % vi khuẩn phân lập được bằng phương pháp cấy nước tiểu.

- Tỷ lệ % E.coli tiết ESBL và E.coli không tiết ESBL.

- Tỷ lệ % tính kháng kháng sinh của một số vi khuẩn.

- Tỷ lệ % tính kháng kháng sinh của E coli tiết ESBL

2.5. Phương pháp thu thập số liệu. Xét nghiệm nuôi cấy nước tiểu tìm vi khuẩn được thực hiện tại khoa Vi sinh Bệnh viện đa khoa tỉnh Bắc Ninh. Phương pháp lấy mẫu nước tiểu để cấy vi khuẩn.

* Nhận định kết quả cấy nước tiểu:

+ 10^5 vi khuẩn /ml: NKTN rõ

+ Vi khuẩn nuôi cấy có số lượng 10-100 CFU/đĩa, tương đương 10^4 - 10^5 vi khuẩn/ml, bệnh nhân có triệu chứng thì làm kháng sinh đồ, trường hợp không có triệu chứng lấy lại nước tiểu cấy lại lần 2.

+ Vi khuẩn nuôi cấy < 10 CFU/đĩa, tương đương < 10^4 vi khuẩn/ml trả lời kết quả là không mọc vi khuẩn (trừ trường hợp lấy nước tiểu trên xương mu, qua nội soi bàng quang, trên bệnh nhân nữ có triệu chứng rõ, mẫu nước tiểu có mù).

2.6. Tiêu chuẩn đánh giá

* Xét nghiệm vi khuẩn niệu và làm kháng sinh đồ

- Mẫu nước tiểu sau khi lấy được chuyển đến Khoa Vi sinh để nuôi cấy vi khuẩn trước 2 giờ

- Đánh giá kết quả: kháng sinh đồ được đánh giá theo ba mức, căn cứ vào đường kính khu vực ức chế đối chiếu với bảng chuẩn của hãng sản xuất khoanh giấy.

+ Nhạy cảm (S - Sensitivity): vi khuẩn gây nhiễm khuẩn có thể được điều trị với liều lượng kháng sinh thông thường đã được khuyến cáo (trừ trường hợp chống chỉ định, ví dụ dị ứng thuốc).

+ Trung gian (I - Intermediate): bao gồm các chủng có nồng độ ức chế tối thiểu thường đến gần nồng độ đạt được trong máu và mô. Tỷ lệ đáp ứng thấp hơn so với chủng nhạy cảm.

+ Đề kháng (R - Resistant): vi khuẩn không bị ức chế bởi thuốc ở nồng độ mà cơ thể chấp nhận [1]

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Tuổi trung bình là: $62,8 \pm 11,13$ tuổi. Có 64,7% bệnh nhân ≥ 60 tuổi, tỉ lệ bệnh nhân nam/nữ = 0,61.

Bảng 1. Tỷ lệ các loại vi khuẩn của nhóm bệnh nhân nghiên cứu

Nhóm vi khuẩn	Họ vi khuẩn	Vi khuẩn	Số lượng (n=116)	Tỷ lệ (%)
Gram dương (n=16)	Staphylococcaceae	Staphylococcus aureus	6	5,2
		Staphylococcus saprophyticus	3	2,6
	Enterococcaceae	Enterococcus faecalis	5	4,3
		Enterococcus faecium	2	1,7
Gram âm (n=100)	Enterobacteriaceae	Escherichia coli	63	54,3
		Klebsiella pneumoniae	10	8,6
		Enterobacter cloacae	2	1,7

		Proteus mirabilis	3	2,6
		Enterobacter aerogenes	2	1,7
	Moraxellaceae	Acinetobacter baumannii	3	2,6
		Acinetobacter spp	2	1,7
	Pseudomonadaceae	Pseudomonas aeruginosa	15	12,9

Nhận xét: Trong nhóm vi khuẩn Gram âm thì E.coli là vi khuẩn gây NKTN phức tạp thường gặp nhất (54,3%). Vi khuẩn Gram dương loại cao nhất là Staphylococcus aureus (5,2%).

Tỷ lệ vi khuẩn E.coli tiết ESBL 65,2%, còn E.coli không tiết E.coli 34,8%.

Bảng 2. Tính kháng kháng sinh của vi khuẩn E.coli (n=63)

Nhóm	Kháng sinh	n	Kháng	Không kháng
Penicillin	Ampicillin	61	91,80	8,2
	Piperacillin	53	71,70	28,3
Carbapennem	Imipenem	63	9,5	90,5
	Meropenem	63	7,9	92,1
Cephalosporin II	Cefuroxime	51	64,7	35,3
Cephalosporin III, IV	Ceftazidime	59	47,5	52,5
	Ceftriaxone	58	56,90	43,1
	Cefotaxime	58	67,2	32,3
	Cefepime	57	47,4	52,6
Betalactam và ức chế betalactamase	Piperacillin + Tazobactam	62	16,1	83,9
	Ampicillin + Sulbactam	61	14,8	85,2
Aminoglycosid	Gentamicin	63	52,4	47,6
	Tobramycine	63	17,5	82,5
	Amikacine	63	17,5	82,5
Fluoroquinolones	Ciprofloxacin	54	72,2	27,8
	Levofloxacin	54	79,6	20,4
Ức chế acid folic	Sulfamethoxazole + Cotrimoxazol	60	78,3	21,7
Tetracylin	Tetracylin	58	65,5	34,5
	Doxycycline	57	49,1	50,9
Phenicol	Chloramphenicol	61	23,0	77,0

Nhận xét: Vi khuẩn E coli đã kháng hết tất cả các loại kháng sinh làm kháng sinh đồ.

Bảng 3. Tính kháng kháng sinh của nhóm bệnh nhân mọc E coli tiết ESBL (n=41)

Nhóm	Kháng sinh	n	Kháng (%)	Không kháng (%)
Penicillin	Ampicillin	41	100,00	0
	Piperacillin	37	78,4	21,6
Carbapennem	Imipenem	41	12,20	87,8
	Meropenem	41	12,20	87,8
Cephalosporin II	Cefuroxime	33	63,6	36,4
Cephalosporin III, IV	Ceftazidime	38	50,00	50,00
	Ceftriaxone	38	63,2	36,8
	Cefotaxime	38	68,4	31,6
	Cefepime	38	50,00	50,00
Betalactam và ức chế betalactamase	Piperacillin+Tazobactam	41	22,00	78,00
	Ampicillin+Sulbactam	41	17,1	82,9
Aminoglycosid	Gentamicin	41	53,7	46,3
	Tobramycine	41	19,5	80,5
	Amikacine	41	24,4	75,6
Fluoroquinolones	Ciprofloxacin	36	75,00	25,00
	Levofloxacin	35	82,9	17,1
Ức chế acid folic	Sulfamethoxazole + Cotrimoxazol	40	85,00	15,00
Tetracylin	Tetracylin	39	71,8	28,2
	Doxycycline	35	51,4	48,6
Phenicol	Chloramphenicol	41	24,4	75,6

Nhận xét: Vi khuẩn E.coli tiết ESBL đã kháng hết tất cả các loại kháng sinh, trong đó đã kháng 100% với ampicillin.

Bảng 4: Tính kháng kháng sinh của nhóm E.coli không tiết ESBL (n=22)

Nhóm	Kháng sinh	n	Kháng (%)	Không kháng (%)
Penicillin	Ampicillin	20	75,00	25,0
	Piperacillin	16	56,3	43,7
Carbapenem	Imipenem	22	4,5	95,5
	Meropenem	22	0,00	100,0
Cephalosporin II	Cefuroxime	18	66,7	33,3
Cephalosporin III, IV	Ceftazidime	21	42,9	57,1
	Ceftriaxone	20	45,00	55,00
	Cefotaxime	20	65,00	35,0
	Cefepime	19	42,1	57,9
Betalactam và ức chế betalactamase	Piperacillin+ Tazobactam	21	4,8	95,2
	Ampicillin+Sulbactam	20	10,00	90,0
Aminoglycosid	Gentamicin	22	50,00	50,0
	Tobramycine	22	13,6	86,7
	Amikacine	22	4,5	95,5
Fluoroquinolones	Ciprofloxacin	18	66,7	33,3
	Levofloxacin	19	73,7	26,3
Ức chế acid folic	Sulfamethoxazole + Cotrimoxazol	20	65,00	35,0
Tetracyclin	Tetracyclin	19	52,6	47,4
	Doxycycline	22	45,5	54,5
Phenicol	Chloramphenicol	20	20,00	80,0

Nhận xét: E.coli không tiết ESBL còn nhạy cảm 100% với meropenem

IV. BÀN LUẬN

4.1. Xác định tỷ lệ vi khuẩn theo gram và tỷ lệ các loại vi khuẩn. Trong nghiên cứu của chúng tôi vi khuẩn Gram (-) chiếm 86,2% vượt trội hơn hẳn vi khuẩn Gram (+) chỉ chiếm 13,8%. Vi khuẩn gram âm thì E coli chiếm tỷ lệ cao nhất với 54,3%. Vi khuẩn gram dương có Staphylococcus aureus là 5,2%,

Kết quả của chúng tôi tương đồng với Trần Quốc Huy: E. coli có tỉ lệ cao nhất 54,5%, kế đến là Klebsiella pneumonia 15,6%, Pseudomonas ssp là 9,9%, Enterococcus faecalis 6,0% [3].

Biểu đồ 3.1, trong 100 vi khuẩn Gram (-), tỷ lệ cao nhất là vi khuẩn E. coli, trong đó E.coli tiết ESBL là 65,2% và E.coli không tiết ESBL 34,8%. Tỷ lệ E.coli tiết ESBL trong nghiên cứu của chúng tôi cao hơn Lý Huy Du và Nguyễn Như Nghĩa (2022) E.coli sinh ESBL 41,2% và E.coli không sinh men ESBL là 58,8% [7].

Như vậy tỷ lệ vi khuẩn trong nghiên cứu của chúng tôi và các nghiên cứu khác đều có đặc điểm chung về nguyên nhân chính gây NKTN là gram âm và E.coli chiếm tỷ lệ cao nhất.

4.2. Tỷ lệ kháng kháng sinh của E.coli

Trong nghiên cứu của chúng tôi: Vi khuẩn E. coli đã kháng hết tất cả các loại kháng sinh, trong đó đã kháng gần như hoàn toàn với ampicillin (91,8%), Piperacillin (71,7%), cephalosporin III – IV kháng từ 47,4%-67,2%, nhóm Aminoglycosid thì gentamicin kháng 52,4% còn Tobramycin và amikacin đều kháng

17,5%. Nhóm Fluoroquinolones kháng > 70%.

Tương tự theo Trần Thị Kiều Phương (2022) nghiên cứu NKTN phức tạp tại Bạch Mai nhân thấy E.coli đã kháng với tất cả các loại kháng sinh với tỷ lệ khác nhau. Nhóm Carbapenem có Meropenem kháng 5,2%, Imipenem kháng 2,6%. Nhóm Aminoglycosid thì gentamicin kháng 41,8%, Tobramycin 30,6 và amikacin kháng 3,8%. Kháng > 60,0% các kháng sinh nhóm fluoroquinolone. Các thể hệ của cephalosporin II kháng >65,0% [4].

Tác giả Li X và cộng sự (2017) nghiên cứu về NKTN phức tạp tại các bệnh viện phía nam Trung Quốc: E.coli phân lập được có tỷ lệ kháng cao (56,0% - 94,0%) với các penicillin phổ rộng, ≥ 45,0% các kháng sinh nhóm cephalosporin, aztreonam và ciprofloxacin. Tuy nhiên các vi khuẩn này có tỷ lệ kháng thấp với imipenem, meropenem và amikacin [9].

Như vậy, kết quả nghiên cứu của chúng tôi tương tự với kết quả của một số tác giả trong và ngoài nước. E. Coli đã kháng hết với tất cả các loại kháng sinh với tỷ lệ khác nhau.

4.3. So sánh tỷ lệ kháng kháng sinh của E. coli ESBL (+) và E .coli ESBL(-).

Kết quả nghiên cứu của chúng tôi cũng tương tự như nghiên cứu của Đàm Quang Trung (2018) tại Bệnh viện Xanh Pôn: Nhóm E.coli ESBL (+) kháng 100% với ampicillin, gần 100% với nhóm cephalosporin còn với nhóm aminoglycosid, E.coli ESBL(+) có tỷ lệ kháng kháng sinh cao hơn E.coli

ESBL(-). Cả 2 nhóm vi khuẩn này đều nhạy cảm gần như 100% với nhóm carbapenem [6]. Bùi Thị Thu Trang (2019) cho kết quả: cả 2 nhóm E.coli ESBL(+) và E.coli ESBL(-) đều kháng 100% với ampicillin, kháng ở mức thấp với nhóm carbapenem, nhóm E.coli ESBL(+) kháng gần như 100% với nhóm cephalosporin, có tỷ lệ kháng gentamycin, tobramycin, ciprofloxacin, levofloxacin, cotrimoxazol cao hơn nhóm E.coli ESBL(-) [5].

Như vậy có sự thay đổi về đề kháng kháng sinh giữa các nghiên cứu, điều này có thể do tình trạng sử dụng kháng sinh trước khi xét nghiệm, và phổ kháng sinh cũng thay đổi theo địa lý và thời gian. Vì vậy cần các nghiên cứu tại từng địa phương để đưa ra khuyến cáo sử dụng kháng sinh phù hợp với địa phương đó.

V. KẾT LUẬN

- Vi khuẩn Gram (-) 86,2%, vi khuẩn Gram (+) 13,8%.
- Tỷ lệ các loại vi khuẩn thường gặp: E. coli 54,3%, Pseudomonas aeruginosa 12,9%, Klebsiella Pneumoniae 8,6%.
- Vi khuẩn E. coli đã kháng hết tất cả các loại kháng sinh
- E. coli tiết ESBL kháng kháng sinh cao hơn E.coli không tiết ESBL.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Bộ Y tế** (2015), "Hướng dẫn xây dựng quy trình thực hành chuẩn trong quản lý chất lượng xét

- nghiệm. Ban hành theo Quyết định 5530/QĐ-BYT ngày 25/12/ 2015".
2. **Hội tiết niệu thận học Việt Nam** (2020), "Hướng dẫn điều trị nhiễm khuẩn tiết niệu".
 3. **Trần Quốc Huy và cộng sự** (2023), "Tình trạng nhiễm khuẩn tiết niệu và kháng kháng sinh tại bệnh viện đa khoa tỉnh kiên giang năm 2021", Tạp chí Y học Việt Nam, 523(1).
 4. **Trần Thị Kiều Phương** (2022), "Nghiên cứu nhiễm khuẩn tiết niệu phức tạp tại khoa khám bệnh theo yêu cầu và trung tâm thận - tiết niệu lọc máu bệnh viện Bạch Mai", Luận văn bác sỹ chuyên khoa cấp II, Trường Đại học y Hà Nội.
 5. **Bùi Thị Thu Trang** (2019), Nhận xét đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và căn nguyên vi sinh của nhiễm khuẩn tiết niệu tại khoa Thận - Tiết niệu bệnh viện Bạch Mai, Luận văn Thạc sĩ y học, Trường Đại học y Hà Nội.
 6. **Đàm Quang Trung** (2018), Đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và căn nguyên vi sinh ở bệnh nhân nhiễm khuẩn tiết niệu tại Bệnh viện Xanh Pôn, Luận văn Thạc sĩ y học, Trường đại học y Hà Nội.
 7. **Tạp Chí Y Dược Học Cần Thơ** (2002). Nghiên cứu tình hình nhiễm và một số yếu tố liên quan vi khuẩn sinh men betalactamase phổ rộng ở bệnh nhân nhiễm khuẩn đường tiết niệu phức tạp tại bệnh viện Đa khoa Trung ương Cần Thơ năm 2021-2022.
 8. **Hong J Y, Suh S W and Shin J** (2020), "Clinical significance of urinary obstruction in critically ill patients with urinary tract infections", Medicine (Baltimore), 99(1), pp. 18519.
 9. **Li X and et al.** (2017), "A 6-year study of complicated urinary tract infections in southern China: prevalence, antibiotic resistance, clinical and economic outcomes", Ther Clin Risk Manag, 13, pp. 1479-1487.
 10. **Tütüncü and et al.** (2005), "Urinary tract infection in pregnancy", Perinatal journal, 13, pp. 114-21.

ỨNG DỤNG KỸ THUẬT GIẢI TRÌNH TỰ SANGER TRONG KHẢO SÁT ĐỘT BIẾN GEN CYP21A2 GÂY BỆNH TĂNG SẢN THƯỢNG THẬN BẨM SINH

Nguyễn Nhật Quỳnh Như¹, Lương Bắc An¹, Hoàng Anh Vũ¹

TÓM TẮT

Tăng sản thượng thận bẩm sinh (TSTTBS) là bệnh di truyền lặn trên nhiễm sắc thể thường do thiếu hụt enzyme 21-hydroxylase. Sự thiếu hụt enzyme 21-hydroxylase xảy ra do các đột biến trên gen CYP21A2, trong đó khoảng 60% bệnh nhân TSTTBS mang các đột biến điểm trên gen CYP21A2. Nghiên cứu được thực hiện với mục tiêu khảo sát đột biến điểm trên gen CYP21A2 bằng kỹ thuật giải trình tự Sanger. 30 bệnh nhân được chẩn đoán mắc bệnh tăng sản thượng thận bẩm sinh thể thiếu enzyme 21-OH; DNA

được tách chiết từ mẫu máu; kỹ thuật PCR và giải trình tự Sanger được thực hiện để xác định đột biến điểm. Kết quả nghiên cứu phát hiện 11 bệnh nhân mang đột biến gen gây bệnh TSTTBS, trong đó 10 bệnh nhân mang kiểu hình mất muối và 1 bệnh nhân mang kiểu hình nam hóa đơn thuần. Đột biến phổ biến nhất là I2G (16,7%), theo sau là p.R356W (5%) và p.R426C (5%), các đột biến còn lại chiếm tỷ lệ từ 1,7% - 3%. **Từ khóa:** TSTTBS, CYP21A2, đột biến điểm, Sanger

SUMMARY

APPLICATION OF SANGER SEQUENCING TO DETECT CYP21A2 MUTATIONS CAUSING CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA DISEASE

Congenital adrenal hyperplasia (CAH) is an autosomal recessive disorder usually caused by a deficiency of the enzyme 21-hydroxylase. The

¹Đại học Y Dược Thành Phố Hồ Chí Minh

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Nhật Quỳnh Như

Email: nnqnhu@ump.edu.vn

Ngày nhận bài: 19.01.2024

Ngày phản biện khoa học: 8.3.2024

Ngày duyệt bài: 25.3.2024