

- Tiến sĩ. Trường Đại học Y Dược Hải Phòng. 2018.
- Trần Thị Minh Trang.** Đánh giá hiệu quả của budesonide khí dung trong phổi hợp điều trị cơn hen cấp ở trẻ em tại bệnh viện Nhi Trung Ương. Luận văn Thạc sĩ. Đại học Y Hà Nội. 2019.
 - Al-Musawi ZM, Hussein AM, Hameed RM.** Effects of nebulized budesonide plus salbutamol and nebulized salbutamol monotherapy on mild to moderate acute exacerbation of asthma in children: A comparative study. *J Pak Med Assoc.* 2021; 71(Suppl 9)(12):S29-S34.
 - Devidayal, Singhi S, Kumar L, Jayshree M.** Efficacy of nebulized budesonide compared to oral prednisolone in acute bronchial asthma. *Acta Paediatr.* 1999; 88(8):835-840.
 - Global Initiative for Asthma.** Global Strategy for Asthma Management and Prevention (2022 update). 2022. Cited 2024 April. Available from: www.ginasthma.org.
 - Sharma S., Harish R., Dutt N., Digra K.K.** To evaluate the efficacy of nebulized budesonide compared to oral prednisolone in the management of moderate exacerbation of acute asthma. *Int J Contemp Pediatr.* 2017;4(4): 1278-1283.
 - Vos T., Lim S.S., Abbafati C., et al.** Global burden of 369 diseases and injuries in 204 countries and territories, 1990–2019: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2019. *The Lancet.* 2020; 396(10258):1204-1222.

SÀNG LỌC NGƯỜI MANG ĐỘT BIẾN GEN G6PD GÂY THIẾU HỤT ENZYM GLUCOSE-6-PHOSPHATE DEHYDROGENASE TRÊN THAI PHỤ VIỆT NAM

Nguyễn Đoàn Trang¹, Lê Thị Ngọc Anh¹, Lê Hoàng Đan¹,
Phạm Quang Anh², Nguyễn Văn Lực³, Nguyễn Đức Như⁴,
Phạm Thị Trà⁵, Hà Hữu Hào⁴, Nguyễn Thanh Sáng¹,
Nguyễn Thanh Tuấn⁶, Ngô Toàn Anh⁶, Nguyễn Thị Trang¹

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả tỉ lệ người mang đột biến gen G6DP gây tình trạng thiếu hụt enzym Glucose-6-phosphate dehydrogenase và đặc điểm các biến thể đột biến của chúng trên thai phụ Việt Nam. **Đối tượng và phương pháp:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang được tiến hành trên 8464 thai phụ tới thăm khám và đồng ý thực hiện xét nghiệm sàng lọc người mang gen liên quan tới các bệnh lý di truyền gen lặn tại Viện công nghệ ADN và phân tích di truyền. Tất cả thông tin về thai phụ bao gồm tuổi mẹ, tuổi thai, số lượng thai và kết quả xét nghiệm đột biến gen G6DP được thu thập. **Kết quả:** Có 447 thai phụ trong 8464 thai phụ tham gia nghiên cứu mang đột biến gây bệnh trên gen G6DP (chiếm tỉ lệ 5,28%). Đột biến c.961G>A (p.Val321Met) và đột biến c.1478G>A (p.Arg493His) là hai đột biến gen phổ biến nhất trong số các đột biến gen G6DP được phát hiện. **Kết luận:** Tỉ lệ thai phụ mang đột biến gen G6DP là 5,28%, cho thấy tình hình dịch tễ phổ biến của đột biến gen này trên thai phụ Việt Nam. Trong tương lai, việc mở rộng và phát triển các chương trình sàng lọc đột biến gen G6DP trên thai phụ Việt Nam là cần thiết.

Từ khóa: đột biến gen G6DP, thai phụ Việt Nam, thiếu hụt enzym Glucose-6-phosphate dehydrogenase

SUMMARY

SCREENING FOR CARRIERS OF THE G6DP GENE MUTATION FOR GLUCOSE-6-PHOSPHATE DEHYDROGENASE DEFICIENCY IN VIETNAMESE PREGNANT WOMEN

Objective: To describe the percentage of people who carry the G6DP gene mutation causing enzyme Glucose-6-phosphate dehydrogenase and the characteristics of their mutated variants in Vietnamese pregnant women. **Subjects and methods:** At the Institute of DNA Technology and Genetic Analysis, a cross-sectional study was conducted on 8464 pregnant women who visited and agreed to perform a screening test for gene carriers related to recessive genetic conditions. All information about pregnant women including maternal age, gestational age, number of pregnancies, and G6DP gene mutation test results are collected. **Results:** 447 pregnant women (5.28%) carried pathogenic mutations on the G6DP gen among 8464 participants in this study. The c.961G>A mutation (p.Val321Met), and the c.1478G>A mutation (p.Arg493His) are the most common of the G6DP gene mutations detected. **Conclusion:** The rate of pregnant women carrying G6DP gene mutations is 5.28%, indicating the high prevalence of this gene mutation in Vietnamese pregnant women. In the future, the expansion and development of G6DP gene mutation screening programs in Vietnamese pregnant women is necessary. **Keywords:** G6DP gene mutation, Vietnamese pregnant women, Glucose-6-phosphate dehydrogenase

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Trường Đại học Y Dược Thái Bình

³Học viện Y - Dược học Cổ truyền Việt Nam

⁴Viện Pháp y Quốc gia

⁵Viện công nghệ ADN và phân tích di truyền GENLAB

⁶Bệnh viện Phụ sản Trung Ương

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thị Trang

Email: trangnguyen@hmu.edu.vn

Ngày nhận bài: 8.3.2024

Ngày phản biện khoa học: 18.4.2024

Ngày duyệt bài: 21.5.2024

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Thiếu hụt enzyme glucose 6 phosphate dehydrogenase (G6PD) là một khiếm khuyết di truyền phổ biến tuân theo quy luật di truyền lặn liên kết với nhiễm sắc thể X. Bệnh lý này được biết đến là bệnh rối loạn chuyển hóa bẩm sinh phổ biến nhất, ước tính có khoảng 500 triệu người mang đột biến gen G6PD không có triệu chứng trong suốt cuộc đời.^{1,2} Tuy nhiên, một số người có nguy cơ bị thiếu máu tan huyết cấp tính và đôi khi rất nghiêm trọng khi sử dụng một số loại thuốc (ví dụ: primaquine, rasburicase), hoặc do nguyên nhân hiếm gặp hơn là nhiễm trùng vì enzyme G6PD có vai trò quan trọng trong việc duy trì và bảo vệ tế bào hồng cầu chống lại sự phá hủy do oxy hóa.² Ở đối tượng nhạy cảm như trẻ em, biểu hiện bệnh cấp tính có thể xảy ra với các biểu hiện lâm sàng đa dạng và gây ra một số tình trạng đặc biệt nguy hiểm như tăng bilirubin máu, và vàng da nhân từ đó gây ra các biến chứng không thể phục hồi.³ Bệnh lý này không thể điều trị, biện pháp hiệu quả nhất trên bệnh nhân là chẩn đoán sớm và tránh để bệnh nhân tiếp xúc với các tác nhân oxy hóa ngoại sinh. Hơn nữa, những trẻ mắc G6PD có tỉ lệ tử vong sớm và tuổi thọ giảm đáng kể.⁴ Theo một nghiên cứu tại Nigerian cho biết trung bình thâm hụt kinh tế tại quốc gia ước tính do tử vong và khuyết tật dao động từ 309 đến 584 triệu USD, trong đó ở trẻ sơ sinh có triệu chứng thiếu G6PD có nguy cơ tử vong và bệnh tật rất cao và là một gánh nặng bệnh tật nặng nề góp phần làm giảm năng suất kinh tế.⁴ Vì vậy, để giảm thiểu gánh nặng bệnh tật liên quan đến thiếu G6PD, việc sàng lọc trước sinh xem xét sự có mặt đột biến gây bệnh trên thai phụ là rất cần thiết. Tại Việt Nam, các phương pháp sàng lọc người mang gen liên quan tới các bệnh lý di truyền gen lặn bằng phương pháp giải trình tự gen thế hệ mới (NGS) đã được triển khai. Xét nghiệm này có thể giúp xác định thai phụ có mang gen liên quan đến các đột biến gen lặn gây bệnh và cung cấp những thông tin quan trọng trong tư vấn di truyền. Việc hiểu biết rõ ràng về phổ đột biến liên quan đến đột biến gen G6PD trong cộng đồng người Việt Nam có giá trị rất lớn trong việc lập kế hoạch sàng lọc và chăm sóc chủ động trong thai kỳ cho cả bà bầu và trẻ sau khi sinh. Với tầm quan trọng trong việc sàng lọc các bệnh di truyền gen lặn ở phụ nữ mang thai, nghiên cứu này được thực hiện với mục tiêu mô tả đặc điểm một số đột biến gen G6PD thường gặp ở thai phụ Việt Nam.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Đối tượng nghiên cứu: Thai phụ tới khám thai tại các phòng khám sản khoa trên toàn quốc đồng ý thực hiện xét nghiệm sàng lọc người mang gen liên quan tới các bệnh lý di truyền gen lặn của Viện công nghệ ADN và phân tích di truyền từ tháng 1/11/2022 đến 31/8/2023. Thông tin thu thập bao gồm tuổi mẹ, tuổi thai, số lượng thai và kết quả xét nghiệm đột biến gen G6PD.

Tiêu chuẩn lựa chọn: Tất cả thai phụ tới khám thai và thỏa mãn các tiêu chuẩn sau

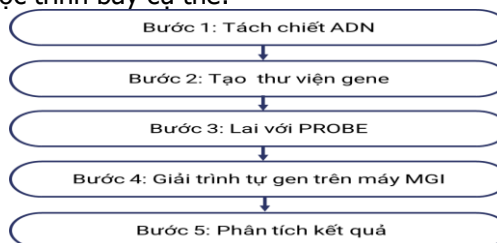
- Thai phụ đồng ý tham gia nghiên cứu.
- Thai phụ có đầy đủ kết quả của xét nghiệm đột biến gen G6PD.

Tiêu chuẩn loại trừ: Đối tượng không thỏa mãn một trong các tiêu chuẩn lựa chọn.

Phương pháp nghiên cứu

Thiết kế nghiên cứu: Nghiên cứu mô tả cắt ngang.

Xét nghiệm sàng lọc người mang gen lặn: Xét nghiệm giải trình tự gen trên máy MGI được thực hiện tại Viện công nghệ ADN và phân tích di truyền. Quy trình thực hiện xét nghiệm được trình bày cụ thể:



Hình 1. Quy trình của xét nghiệm sàng lọc người mang gen

Phân tích kết quả: Các thông tin của nhóm đối tượng nghiên cứu được thu thập và tính toán bằng phương pháp thống kê.

Đạo đức nghiên cứu: Tất cả các đối tượng nghiên cứu được giải thích về mục đích và nội dung của nghiên cứu rõ ràng. Quá trình thu thập thông tin chỉ được tiến hành khi có sự đồng ý của đối tượng. Thông tin thu thập chỉ được phục vụ cho mục đích của nghiên cứu không nhằm mục đích khác. Đối tượng có quyền dừng tham gia hoặc rút khỏi nghiên cứu tại bất kỳ thời điểm nào.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Thông tin chung về đối tượng nghiên cứu

Bảng 1. Đặc điểm về tuổi mang thai của thai phụ

Nhóm tuổi	Số lượng	Tỉ lệ (%)
<=19 tuổi	117	1,38
19-25 tuổi	1520	17,96
25-35 tuổi	5515	65,16

>= 35 tuổi	1312	15,5
Tổng	8464	100
Trung bình (min-max)	29,1 ± 5,19; (15 – 52)	

Độ tuổi trung bình tại thời điểm mang thai của thai phụ trong nghiên cứu là 29,1 ± 5,19. Thai phụ trẻ tuổi nhất là 15 tuổi và thai phụ lớn tuổi nhất là 52 tuổi. Số lượng thai phụ thuộc nhóm tuổi 25-35 tuổi thực hiện xét nghiệm là nhiều nhất (chiếm 65,16%) và số lượng thai phụ dưới 19 tuổi thực hiện xét nghiệm là ít nhất (1,38%).

Bảng 2. Đặc điểm về tuổi thai nhi tại thời điểm thai phụ thực hiện xét nghiệm

Tuổi thai	Số lượng	Tỉ lệ (%)
< 10 tuần	2816	33,27
10-13 tuần	4947	58,45
13-22 tuần	687	8,12
> 22 tuần	14	0,17
Tổng	8464	100%

Hầu hết thai phụ thực hiện xét nghiệm vào trước tuần thứ 10 và trong tuần thứ 10-13 của

Bảng 3. Đặc điểm phân bố các loại đột biến gen của G6DP trên nhóm đối tượng nghiên cứu

STT	Loại đột biến	Biến đổi protein	Kiểu gen		Số alen	Tỉ lệ (%)	Tần suất (%)
			Đồng hợp	Dị hợp			
1	c.961G>A	p.Val321Met	3	119	125	26,81	0,738
2	c.1478G>A	p.Arg493His	0	94	94	20,66	0,555
3	c.1466G>T	p.Arg489Leu	0	56	56	12,31	0,331
4	c.1360C>T	p.Arg454Cys	0	52	52	11,43	0,307
5	c.185A>G	p.His62Arg	0	26	26	5,71	0,154
6	c.1114C>T	p.Leu372Phe	0	26	26	5,71	0,154
7	c.482G>T	p.Gly161Val	0	16	16	3,52	0,095
8	c.703C>T	p.Leu235Phe	0	15	15	3,30	0,089
9	c.1466G>C	p.Arg489Pro	0	9	9	1,98	0,053
10	c.241C>T	p.Arg81Cys	0	8	8	1,76	0,047
11	c.682C>T	p.Arg228Cys	0	8	8	1,76	0,047
12	c.352T>C	p.Tyr118His	0	4	4	0,88	0,024
13	c.406C>T	p.Arg136Cys	0	4	4	0,88	0,024
14	c.187G>A	p.Glu63Lys	0	3	3	0,66	0,018
15	c.233T>C	p.Ile78Thr	0	3	3	0,66	0,018
16	c.835A>T	p.Thr279Ser	0	2	2	0,44	0,012
17	c.1039G>A	p.Glu347Lys	0	2	2	0,44	0,012
18	c.221C>G	p.Ala74Gly	0	1	1	0,22	0,006
19	c.577G>A	p.Gly193Ser	0	1	1	0,22	0,006
Tổng			3	449	455	100%	

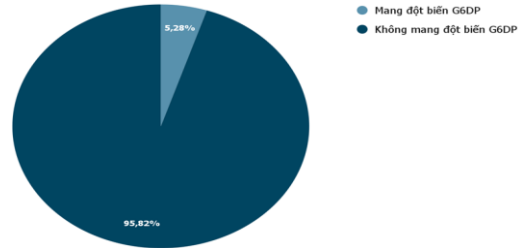
Trong nhóm đối tượng nghiên cứu, xét nghiệm phát hiện được 455 alen tương ứng với 19 đột biến trên gene G6PD. Đột biến c.961G>A (p.Val321Met) và đột biến c.1478G>A (p.Arg493His) là đột biến thường gặp nhất với tần suất bắt gặp lần lượt là 0,738% và 0,555%.

IV. BÀN LUẬN

Nghiên cứu cho thấy độ tuổi trung bình của phụ nữ có thai đến sàng lọc gen liên quan đến các bệnh rối loạn chuyển hóa bẩm sinh là 29,1 ±

thai kỳ (lần lượt là 33,27% và 58,45%), chỉ có số lượng nhỏ thai phụ thực hiện xét nghiệm sau tuần thứ 22 của thai kỳ (0,17%).

Tỉ lệ người mang đột biến gen G6DP và đặc điểm của các biến thể đột biến gen G6DP



Biểu đồ 1. Số lượng và tỉ lệ thai phụ mang đột biến G6DP

Có 8464 thai phụ được thực hiện xét nghiệm, trong đó có 447 thai phụ được xác định mang đột biến gây bệnh trên gen G6DP, chiếm 5,28% tổng số thai phụ.

5,19 tuổi. Nhóm tuổi chiếm tỷ lệ cao nhất là 65,16% ở độ tuổi từ 25-35 tuổi, tiếp theo là độ tuổi từ 19-25 tuổi với tỉ lệ chiếm 17,96%. Kết quả này phù hợp với đặc điểm dân số ở Việt Nam, cho thấy tính đại diện của quần thể nghiên cứu.¹ Hầu hết thai phụ được thực hiện xét nghiệm trước tuần thứ 13 của thai kỳ, trong đó 33,27% thai phụ thực hiện trước tuần thứ 10 và 58,45% thai phụ thực hiện trong tuần thứ 10-13 của thai kỳ. Điều này cho thấy hiện tại tại thai phụ Việt Nam đã có sự quan tâm nhất định tới các

bệnh lý di truyền. Việc sàng lọc gen bệnh từ những tuần đầu của thai kỳ giúp thai phụ và gia đình nhận được sự tư vấn di truyền sớm và có kế hoạch chăm sóc hoặc can thiệp kịp thời, cũng như giảm thiểu những nguy cơ bất lợi cho thai kỳ.

Trong 8464 thai phụ tham gia nghiên cứu có 447 thai phụ mang đột biến gen G6PD (chiếm tỉ lệ 5,28%). Tỉ lệ này thấp hơn so với một số báo cáo trước đây tại Việt Nam. Con số này thấp hơn một số báo cáo trước đó tại Việt Nam và khu vực. Một nghiên cứu năm 2022 cho thấy tỉ lệ thai phụ mang đột biến gen G6PD ở phụ nữ Việt Nam mang thai lên tới 8,9%.⁵ Tỷ lệ đột biến này ở khu vực Đông Nam Á dao động từ 7-19%, cụ thể: 7,3% ở Thái Lan, 8,1% ở Lào, 8,9% ở Việt Nam, 15,8% ở Myanmar và 18,8% ở Campuchia.⁶ Việt Nam và khu vực lưu hành phổ biến của sốt rét, trong khi đó các loại thuốc điều trị như 8-aminoquinolines primaquine và tafenoquine gây độc tính tan máu trên bệnh nhân thiếu hụt enzyme glucose-6-phosphate dehydrogenase. Tỉ lệ mang gen cao ở quần thể người Việt Nam cũng như khu vực mang lại gánh nặng bệnh tật đáng kể liên quan, đề ra nhu cầu hiểu biết cũng như sàng lọc bệnh lý này.

Phổ đột biến trên gen G6PD là rất rộng rãi. Nghiên cứu này đã phát hiện được 19 biến thể đột biến trên gen này và mỗi đột biến có một số lượng đáng kể. Trong đó, đột biến c.961G>A (tên khác Viangchan/Jammu) và đột biến c.1478G>A (tên khác Anant) là 2 đột biến phổ biến hơn cả với số alen lần lượt là 119 và 94, tương ứng với tần suất bắt gặp trong quần thể là 0,738% và 0,555%. Tần suất bắt gặp trên thai phụ Việt Nam của đột biến Viangchan của nghiên cứu này thấp với một nghiên cứu trước đó (0,738% và 2,03%).⁵ Trước đó, đột biến Viangchan cũng đã được khẳng định là thể đột biến G6PD phổ biến nhất trên quần thể người Việt Nam cũng như khu vực Đông Nam Á.⁶ Một lần nữa, đột biến Viangchan được khẳng định lại là đột biến phổ biến nhất ở phụ nữ Việt Nam nói riêng và quần thể người Việt Nam nói chung. Tần suất được xác định của đột biến Anant trong nghiên cứu này là 0,555%, tương tự so với một nghiên cứu trên thai phụ Việt Nam là 0,68%.⁵ Tiếp theo đó, đột biến phổ biến sau Viangchan và Anant, đột biến c.1466G>T (đột biến Taiwan/Hakka) và c.1360C>T (đột biến Union) có tần suất bắt gặp lần lượt là 0,331% và 0,307%. Đặc biệt, các đột biến phổ biến tại Trung Quốc và Đông Nam Á như Manihol, Canton, Kaiping đều không xuất hiện trong nghiên cứu này.^{7,8} Đặc biệt, có 03 thai phụ tham

gia nghiên cứu có kiểu gen đồng hợp tử đột biến Viangchan. Với đặc điểm di truyền liên kết nhiễm sắc thể X của gen G6PD, con của những thai phụ này 100% sẽ nhận được 1 gen bệnh từ mẹ. Nếu thai nhi có giới tính nam thì họ sẽ người bệnh thiếu hụt enzyme glucose -6-phosphate dehydrogenase. Điều này cho thấy tầm quan trọng của việc sàng lọc đột biến gen G6PD trước sinh, đặc biệt là cho đối tượng thai phụ.

Nghiên cứu này đã cung cấp tần suất phụ nữ mang gen đột biến G6DP và cung cấp một số loại đột biến G6DP thường gặp ở phụ nữ Việt Nam. Giúp giải quyết những khoảng trống trong kiến thức di truyền và cung cấp thông tin bổ sung cho các chương trình và chính sách sàng lọc tiền sản khoa trong tương lai. Với quy luật di truyền liên kết với nhiễm sắc thể X, cần tập trung vào sàng lọc các đột biến gen G6PD ở phụ nữ mang thai cung cấp một phương pháp để đánh giá nguy cơ của đứa trẻ chưa chào đời. Đối với các thai nhi được dự đoán có nguy cơ cao mắc các rối loạn nghiêm trọng, các kế hoạch chẩn đoán với các thủ tục xâm lấn như lấy chọc ối sẽ được đưa ra nếu cần thiết. Ngược lại, đối với các thai nhi có nguy cơ thấp đến vừa phải, các kế hoạch giám sát được thiết lập trong quá trình mang thai cho cả mẹ và em bé nhằm giảm thiểu các biến chứng trong thời kỳ mang thai, đồng thời ưu tiên hơn nữa việc sàng lọc và chẩn đoán cho trẻ ngay sau khi sinh. Vì vậy, việc sàng lọc đột biến gen G6PD trên thai phụ là hoàn toàn hữu ích, cần thiết, giúp thai phụ và gia đình có được thêm hiểu biết về bệnh, đồng thời cung cấp những tư vấn và can thiệp sớm cho thai phụ và thai nhi. Điều này nhấn mạnh tầm quan trọng của việc sàng lọc gen bằng các xét nghiệm di truyền phân tử cho thai phụ trước trước và trong thai kỳ giúp họ được cung cấp đầy đủ về kiến thức, nhận thức và nhận được các tư vấn di truyền phù hợp.

Nghiên cứu được thực hiện trên số lượng thai phụ lớn, cung cấp một góc nhìn mới về tỉ lệ thai phụ mang đột biến gen G6DP tại Việt Nam. Điều này cho thấy sự cần thiết, vai trò của xét nghiệm sàng lọc người mang gen G6DP cho thai phụ. Nghiên cứu có giá trị định hướng, cung cấp thông tin cho các chương trình sàng lọc trước sinh, đặc biệt khi hiện tại nước ta chưa có chương trình sàng lọc trước sinh nào với tình trạng thiếu hụt enzyme glucose 6 phosphate dehydrogenase. Về hạn chế của nghiên cứu, nghiên cứu sử dụng phương pháp chọn mẫu thuận tiện. Đây là điều cần thiết do việc sử dụng công nghệ giải trình tự gen thế hệ mới, khiến

một lần thực hiện xét nghiệm khá tốn kém và chưa phải thể tiếp cận tới phụ nữ mang thai trên toàn quốc.

V. KẾT LUẬN

Tỉ lệ thai phụ Việt Nam mang đột biến gen G6DP là 5,28%, gồm 19 loại đột biến gen được phát hiện. Hầu hết đột biến trên gen G6DP là đột biến c.961G>A (p.Val321Met) và đột biến c.1478G>A (p.Arg493His), chiếm 47,47% trong tổng số đột biến phát hiện được của gen G6DP. Trong tương lai, việc mở rộng và phát triển các chương trình sàng lọc đột biến gen G6DP cho thai phụ Việt Nam là cần thiết.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **MICS 2014** Tiếng Việt.pdf. Multiple Indicator Cluster survey. <https://www.unicef.org/vietnam/topics/multiple-indicator-cluster-survey>
2. **Luzzatto L, Ally M, Notaro R.** Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. *Blood*. Sep 10 2020; 136(11):1225-1240. doi:10.1182/blood.2019000944
3. **Richardson SR, O'Malley GF.** Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency. StatPearls Publishing Copyright © 2024, StatPearls Publishing LLC.; 2024.
4. **Vidavalur R, Ezeaka VC, Bhutani VK.** Estimated disease burden and lost economic productivity due to glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency in Nigerian newborns. *Semin Perinatol*. Feb 2021;45(1):151360. doi:10.1016/j.semperi.2020.151360
5. **Nguyen TT, Le QT, Hoang DT, et al.** Massively parallel sequencing uncovered disease-associated variant spectra of glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency, phenylketonuria and galactosemia in Vietnamese pregnant women. *Mol Genet Genomic Med*. Jul 2022;10(7):e1959. doi:10.1002/mgg3.1959
6. **Bancone G, Menard D, Khim N, et al.** Molecular characterization and mapping of glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) mutations in the Greater Mekong Subregion. *Malar J*. Jan 23 2019;18(1):20. doi:10.1186/s12936-019-2652-y
7. **Liu Z, Yu C, Li Q, et al.** Chinese newborn screening for the incidence of G6PD deficiency and variant of G6PD gene from 2013 to 2017. *Hum Mutat*. Jan 2020;41(1):212-221. doi:10.1002/humu.23911
8. **Lover AA, Dantzer E, Hongvanthong B, et al.** Prevalence and risk factors for asymptomatic malaria and genotyping of glucose 6-phosphate (G6PD) deficiencies in a vivax-predominant setting, Lao PDR: implications for sub-national elimination goals. *Malar J*. Jun 1 2018;17(1):218. doi:10.1186/s12936-018-2367-5

ĐÁNH GIÁ VAI TRÒ TIỀN LƯỢNG TỬ VONG CỦA MỘT SỐ THANG ĐIỂM TRÊN BỆNH NHÂN BỎNG HÔ HẤP

Nguyễn Thái Ngọc Minh¹, Trần Đình Hùng^{1,2}, Nguyễn Như Lâm^{1,2}

TÓM TẮT

Mục tiêu: Đánh giá giá trị tiên lượng tử vong của một số thang điểm trên bệnh nhân bỏng hô hấp. **Đối tượng nghiên cứu:** Nghiên cứu tiến cứu, mô tả trên 76 bệnh nhân người lớn bỏng hô hấp, nhập viện trong 48 giờ từ khi bị bỏng, điều trị tại Khoa Hồi sức cấp cứu - Bệnh viện Bỏng Quốc Gia Lê Hữu Trác từ 11/2021 đến 2/2024. Tại thời điểm vào viện, các thang điểm tiên lượng được sử dụng để đánh giá gồm BOBI, rBaux và ABSI. **Kết quả:** Tỷ lệ tử vong chung của nhóm nghiên cứu là 73,7%, phụ thuộc vào tuổi, diện tích và độ sâu tổn thương bỏng. Có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê giữa hai nhóm cứu sống và tử vong về điểm của các thang điểm tiên lượng. Trong đó, thang điểm **rBaux và ABSI** có giá trị tiên lượng tử vong tốt với diện tích dưới đường cong >0,8, thang điểm rBaux

có AUC cao nhất = 0,8393. **Kết luận:** Đối với bệnh nhân bỏng hô hấp, thang điểm **rBaux** có giá trị tiên lượng tử vong tốt nhất, phù hợp áp dụng trên lâm sàng. **Từ khóa:** Tiên lượng tử vong, bỏng hô hấp

SUMMARY

EVALUATION THE ROLE OF SOMEMORTALITY PROGNOSTIC SCORES FOR INHALATION INJURY PATIENT

Objective: Evaluate the mortality prognostic value of prognostic scores for inhalation injury burn patients. **Subjects:** Prospective, descriptive study on 76 adult inhalation injury burn patients, hospitalized within 48 hours of burn injury. Patients treated at the Intensive Care Unit - Le Huu Trac National Burn Hospital from November 2021 to February 2024. Hospitalized patients were scored according to the prognostic score used for inhalation injury burn patients. **Results:** The mortality rate of inhalation injury burn patients is 73,7%, depending on age, area and depth of burn wound. There was a statistically significant difference between the survivor and death groups in the value of the prognostic scores. The rBaux and ABSI scores had good mortality prognostic value with area under the curve >0,8, the rBaux score

¹Học viện Quân Y

²Bệnh viện Bỏng Quốc Gia Lê Hữu Trác

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thái Ngọc Minh

Email: minhnguyennib@gmail.com

Ngày nhận bài: 12.3.2024

Ngày phản biện khoa học: 19.4.2024

Ngày duyệt bài: 22.5.2024