

Các kết quả nghiên cứu một lần nữa khẳng định 2 dòng vi khuẩn lao Beijing và EAI là 2 dòng vi khuẩn lao phổ biến ở Việt Nam.

V. KẾT LUẬN

Các mẫu chủng vi khuẩn lao nghiên cứu tại tỉnh Đồng Tháp phân bố thuộc 2 dòng Beijing và EAI chiếm ưu thế. Dòng Beijing chủ yếu ở bệnh nhân lao đa kháng, dòng EAI chủ yếu ở bệnh nhân lao cộng đồng và lao tái phát.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **BỘ Y TẾ** (12/2017), " Báo cáo tổng kết hoạt động chương trình chống lao năm 2017", Chương trình chống lao quốc gia, tháng 12, 2017.
2. **Brosch R., Gordon S.V., Marmiesse M., et al.** (2002), "A new evolutionary scenario for the Mycobacterium tuberculosis complex." Proc Natl Acad Sci USA 99: 3684-9.
3. **Nguyễn Thị Vân Anh** (2014), "Dịch tễ học phân tử bệnh lao - ứng dụng và thành tựu". Tạp chí Y học dự phòng, tập XXIV, số 6 (155).
4. **Đỗ Tấn Khang, Trần Thị Thanh Khương, Nguyễn Phạm Anh Thi và Trần Thị Mỹ Duyên** (2019), "Tiềm năng mở rộng ứng dụng công nghệ

giải trình tự gen thế hệ mới ở đồng bằng sông Cửu Long". Tạp chí Khoa học Trường Đại học Cần Thơ, 55, Số chuyên đề: Công nghệ Sinh học (2019)(1): 1-13.

5. **Coll, F., McNerney, R., Guerra-Assunção, J. A., Glynn, J. R., Perdigão, J., Viveiros, M., Portugal, I., Pain, A., Martin, N., & Clark, T. G.** (2014), "A robust SNP barcode for typing Mycobacterium tuberculosis complex strains. Nature communications, 5, 4812.
6. **Phelan, J. E., O'Sullivan, D. M., Machado, D., Ramos, J., Oppong, Y. E. A., Campino, S., O'Grady, J., McNerney, R., Hibberd, M. L., Viveiros, M., Huggett, J. F., & Clark, T. G.** (2019), "Integrating informatics tools and portable sequencing technology for rapid detection of resistance to anti-tuberculous drugs". Genome medicine, 11(1), 41.
7. **Nguyễn Thị Vân Anh** (2009), "Dịch tễ học phân tử bệnh lao Tại Việt Nam (2003- 2009)" Luận án tóm tắt, Viện vệ sinh dịch tễ Hà Nội.
8. **Nguyễn Văn Hưng và cs.** (2011), "Sự phân bố của Mycobacterium tuberculosis kiểu gen Beijing và mối liên quan đến tính kháng thuốc lao tại Việt Nam". Journal Franco-Vietnamien de pneumologie 2011; 02(02) 1 - 86.

NGHIÊN CỨU TÌNH TRẠNG HẠ ĐƯỜNG MÁU Ở TRẺ SƠ SINH BỆNH LÝ CÓ CÂN NẶNG THẤP

Nguyễn Thị Thanh Bình¹, Võ Ngọc Việt²

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả tỷ lệ, đặc điểm lâm sàng và khảo sát một số yếu tố liên quan đến hạ đường máu ở trẻ sơ sinh cân nặng thấp bệnh lý. **Đối tượng và phương pháp:** Nghiên cứu mô tả 80 trẻ sơ sinh có cân nặng dưới 2500 gram được theo dõi và điều trị bệnh lý tại đơn vị Nhi sơ sinh, bệnh viện Trường Đại học Y Dược Huế từ tháng 04/2019 đến tháng 03/2021. **Kết quả:** 32,5% trẻ sơ sinh cân nặng thấp bệnh lý có hạ đường máu. Tỷ lệ hạ đường máu ở trẻ cân nặng nhỏ hơn so với tuổi thai 48,3% và cân nặng phù hợp tuổi thai 23,5%. Các triệu chứng lâm sàng thường gặp là: thở nhanh, hạ thân nhiệt và kém linh hoạt; không biểu hiện lâm sàng (34,6%). Nhiễm trùng sơ sinh sớm và tình trạng cân nặng nhỏ hơn so với tuổi thai tăng tỷ lệ hạ đường máu ở trẻ sơ sinh cân nặng thấp với OR lần lượt là 4,7 và 3,0 (p<0.05). Bệnh lý của mẹ (đái tháo đường, sản giật hoặc tiền sản giật); tuổi thai, cân nặng lúc sinh và tình trạng ngạt của trẻ không liên

quan đến hạ đường máu. **Kết luận:** Tỷ lệ trẻ sơ sinh cân nặng thấp bệnh lý có hạ đường máu khá cao. Tỷ lệ trẻ sơ sinh có hạ đường máu nhưng không có biểu hiện lâm sàng chiếm 34,6%. Nhiễm trùng sơ sinh sớm và cân nặng nhỏ hơn so với tuổi thai tăng nguy cơ hạ đường máu ở trẻ sơ sinh cân nặng thấp.

Từ khóa: Hạ đường máu, sơ sinh cân nặng thấp.

SUMMARY

HYPOGLYCEMIA IN SICK NEONATES WITH LOW-BIRTH-WEIGHT

Objective: to describe the proportion, clinical characteristics and to identify the risk factors associated with hypoglycemia in sick LBW neonates.

Subjects and methods: A cross-sectional descriptive study with 80 sick LBW neonates admitted in NICU of Hue University of Medicine and Pharmacy Hospital, Hue, Viet Nam, from April 2019 to March 2021.

Results: A total of 80 neonates was included in our analysis, 32.5% neonates had at least one episode of hypoglycemia. Hypoglycemia was also accounted for 48.3% in the small for gestational age (SGA) babies and 23.5% in the appropriate for gestational age (AGA). The common clinical symptoms of hypoglycemia were tachypnea, hypothermia, and lethargy. The early-onset sepsis and SGA were significantly associated with hypoglycemia in LBW neonates (p<0.05). Whereas, maternal morbidities (diabetes, pre-eclampsia or eclampsia); or gestational age, birth weight, perinatal

¹Trường Đại học Y - Dược, Đại học Huế

²Bệnh viện Trường Đại học Y - Dược

Chịu trách nhiệm chính: Nguyễn Thị Thanh Bình

Email: nttbinh.a@huemed-univ.edu.vn

Ngày nhận bài: 1.01.2023

Ngày phản biện khoa học: 22.2.2023

Ngày duyệt bài: 3.3.2023

asphyxia were not significantly related to hypoglycemia in LBW neonates. **Conclusions:** 32.5% of sick LBW neonates had hypoglycemia. The proportion of LBW neonates with hypoglycemia without clinical manifestations was 34.6%. The early-onset sepsis and SGA associated with an increased risk of hypoglycemia in LBW neonates. **Keywords:** Hypoglycemia, low-birth-weight neonates.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Theo thống kê của WHO, tỷ lệ sơ sinh cân nặng thấp (SSCNT) toàn cầu chiếm 14,6% tổng số trẻ sinh ra, tương đương gần 20,5 triệu trẻ mỗi năm và có xu hướng ngày càng tăng lên [8]. Ở trẻ SSCNT, hạ đường máu có thể xảy ra sớm hơn, nặng hơn và có thể ảnh hưởng xấu đến tình trạng lâm sàng của trẻ, thậm chí có nguy cơ tử vong nếu không được phát hiện và điều trị kịp thời, đặc biệt đối với trẻ bệnh lý ngay sau sinh [1]. Tuy nhiên, triệu chứng lâm sàng của hạ đường máu thường không đặc hiệu và nhiều trường hợp không có biểu hiện triệu chứng dù nồng độ đường máu rất thấp [7]. Vì vậy, việc đánh giá các đặc điểm lâm sàng và xác định các yếu tố nguy cơ có liên quan đến hạ đường máu ở SSCNT bệnh lý góp phần chẩn đoán sớm, điều trị kịp thời hạ đường máu, từ đó làm giảm tỷ lệ tử vong cho trẻ, chúng tôi thực hiện đề tài: "Nghiên cứu tình trạng hạ đường máu ở trẻ sơ sinh bệnh lý có cân nặng thấp" với mục tiêu: mô tả tỷ lệ, đặc điểm lâm sàng và khảo sát một số yếu tố liên quan đến hạ đường máu ở trẻ sơ sinh cân nặng thấp bệnh lý.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu:

***Tiêu chuẩn chọn bệnh:**

- Trẻ có cân nặng lúc sinh dưới 2500 gram, bất kể tuổi thai
- Trẻ được làm đường máu mao mạch ngay khi vào khoa điều trị.
- Bố mẹ hoặc người bảo hộ đồng ý tham gia nghiên cứu.

2.2. Thời gian và địa điểm nghiên cứu

Thời gian lấy số liệu: 04/2019 – 03/2021.

Địa điểm nghiên cứu: đơn vị Nhi sơ sinh, Bệnh viện Trường Đại học Y Dược Huế

2.3. Phương pháp nghiên cứu:

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

Phương pháp chọn mẫu: chọn mẫu thuận tiện
Mẫu nghiên cứu gồm 80 trẻ sơ sinh bệnh lý có cân nặng thấp.

Phương pháp thu thập số liệu: khai thác tiền sử mẹ, hỏi bệnh và khám lâm sàng trẻ theo tiêu chuẩn được chọn, xét nghiệm đường máu mao mạch.

*** Biến số đo lường:** Hạ đường máu: được xác định khi nồng độ đường máu mao mạch dưới 2,6 mmol/L [7].

2.3. Xử lý số liệu: Thống kê mô tả cho các đặc điểm chung và đặc điểm lâm sàng của đối tượng nghiên cứu. Kiểm định chi-bình phương và hồi quy logistics đơn biến được sử dụng nhằm xác định các yếu tố liên quan; p < 0,05 là mức có ý nghĩa thống kê. Xử lý số liệu theo phương pháp thống kê y học dựa trên phần mềm SPSS (version 20; IBM Corporation).

2.4. Vấn đề y đức: Nghiên cứu này được thực hiện theo quyết định của Trường Đại học Y -Dược, Đại học Huế (số 2279/QĐ-ĐHYD). Người nhà bệnh nhân có được thông báo và đồng ý tham gia nghiên cứu.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm chung

Bảng 1: Đặc điểm chung của trẻ sơ sinh cân nặng thấp bệnh lý

Đặc điểm trẻ sơ sinh cân nặng thấp bệnh lý	n	%	
Giới tính	Nam	42	52,5
	Nữ	38	47,5
Tuổi thai (tuần)	≥ 42	0	0
	37 - < 42	22	27,5
	34 - < 37	38	47,5
	32 - < 34	20	25
Tuổi thai trung bình ($\bar{x} \pm SD$, tuần)	35,4 ± 2,2		
Cân nặng lúc sinh (gram)	1500 - < 2500	78	97,5
	1000 - < 1500	2	2,5
Cân nặng trung bình ($\bar{x} \pm SD$, gram)	2037,9 ± 257,2		
Tổng cộng	80	100	

Trẻ SSCNT do sinh non chiếm tỷ lệ cao (72,5%). Nhóm trẻ sơ sinh non tháng muộn (34 - < 37 tuần) và cân nặng lúc sinh thấp (1500 - < 2500 gram) chiếm đa số với tỷ lệ tương ứng là 47,5% và 97,5%.

3.2. Tỷ lệ và đặc điểm lâm sàng của hạ đường máu ở trẻ sơ sinh cân nặng thấp bệnh lý

Bảng 2: Tỷ lệ hạ đường máu của trẻ sơ sinh cân nặng thấp bệnh lý

Đường máu mao mạch	N	%
Hạ đường máu	26	32,5
Nồng độ đường máu bình thường	54	67,5
Tổng cộng	80	100

Trong số 80 trẻ, có 32,5% trẻ sơ sinh cân nặng thấp bệnh lý hạ đường máu.

Bảng 3: Tỷ lệ hạ đường máu theo tuổi thai và tình trạng dinh dưỡng của trẻ sơ

sinh cân nặng thấp bệnh lý

Đặc điểm		Đường máu bình thường (n=54)		Hạ đường máu (n=26)		p
		n	%	n	%	
Tuổi thai	Đủ tháng (37 - < 42 tuần)	15	68,2	7	31,8	0,936
	Non tháng (< 37 tuần)	39	67,2	19	32,8	
Tình trạng dinh dưỡng	Cân nặng nhỏ hơn so với tuổi thai	15	51,7	14	48,3	0,023
	Cân nặng phù hợp với tuổi thai	39	76,5	12	23,5	

Không có sự khác biệt về tỷ lệ hạ đường máu ở trẻ sơ sinh non tháng và đủ tháng với $p > 0,05$. Nhóm trẻ sơ sinh cân nặng nhỏ hơn so với tuổi thai có tỷ lệ hạ đường máu cao hơn nhóm trẻ có cân nặng phù hợp với tuổi thai. Sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với $p < 0,05$.

Bảng 4: Đặc điểm lâm sàng của trẻ sơ sinh cân nặng thấp có hạ đường máu

Đặc điểm lâm sàng	Tổng cộng (N=80)		Đường máu Bình thường (n=54)		Hạ đường máu (n=26)		p
	n	%	N	%	N	%	
Kém linh hoạt	7	8,8	4	7,4	3	11,5	0,540
Thở nhanh	34	42,5	22	40,7	12	46,2	0,646
Hạ thân nhiệt	11	13,8	6	11,1	5	19,2	0,323
Tím	6	7,5	3	5,6	3	11,5	0,341
Khóc yếu	12	15	9	16,7	3	11,5	0,547
Không có biểu hiện lâm sàng	32	40	23	42,6	9	34,6	0,495

Các triệu chứng lâm sàng thường gặp ở SSCNT bệnh lý có hạ đường máu là: thở nhanh, hạ thân nhiệt và kém linh hoạt. Không có sự khác biệt có ý nghĩa của các triệu chứng này giữa nhóm có hạ đường máu so với đường máu bình thường ($p > 0,05$).

Bảng 5: Tỷ lệ hạ đường máu theo bệnh lý ở giai đoạn sơ sinh sớm

Bệnh lý	Đường máu bình thường (n=54)		Hạ đường máu (n=26)		P
	N	%	N	%	
Nhiễm trùng sơ sinh sớm	29	53,7	22	84,6	0,007
Vàng da tăng bilirubin gián tiếp	10	18,5	6	23,1	0,633

Suy hô hấp không do nhiễm trùng	10	18,5	4	15,4	0,729
Đa hồng cầu	1	1,9	1	3,8	0,593
Thiếu máu	1	1,9	1	3,8	0,593
Ngạt	2	3,7	3	11,5	0,175
Đị tật bẩm sinh	3	5,6	2	7,7	0,712

Tỷ lệ hạ đường máu ở SSCNT mắc nhiễm trùng sơ sinh sớm cao hơn so với nhóm trẻ không mắc bệnh, sự khác biệt này có ý nghĩa thống kê với $p < 0,05$.

3.3. Một số yếu tố liên quan đến hạ đường máu ở trẻ sơ sinh cân nặng thấp bệnh lý.

Bảng 6: Một số yếu tố liên quan đến hạ đường máu ở trẻ sơ sinh cân nặng thấp bệnh lý (Mô hình hồi quy logistics đơn biến)

Yếu tố nguy cơ	OR	95% CI	P
Non tháng (Ref= đủ tháng)	1,0	0,4-3,0	0,936
Cân nặng lúc sinh rất thấp (Ref= cân nặng lúc sinh thấp)	2,1	0,1-35,3	0,601
Cân nặng nhỏ hơn so với tuổi thai (Ref=Không)	3,0	1,1-8,0	0,023
Ngạt (Ref=Không)	3,4	0,5-21,7	0,323
Nhiễm trùng sơ sinh sớm (Ref=Không)	4,7	1,4-15,6	0,007
Mẹ mắc đái tháo đường (Ref=Không)	2,1	0,1-35,3	0,601
Mẹ mắc tiền sản giật/ sản giật (Ref=Không)	1,6	0,5-4,9	0,389

OR: odd ratio, tỷ suất chênh; 95%CI: 95% khoảng tin cậy, p: giá trị ý nghĩa thống kê. Ref: Nhóm tham chiếu. Không tìm thấy mối liên quan giữa các yếu tố độc lập ($p > 0,05$).

Trẻ sơ sinh cân nặng nhỏ hơn so với tuổi thai và bệnh lý nhiễm trùng sơ sinh sớm có mối liên quan làm tăng nguy cơ hạ đường máu ở SSCNT với OR lần lượt là 3; 95%CI (1,1-8,0) và 4,7; 95%CI (1,4-15,6) với $p < 0,05$. Trong khi đó, một số bệnh lý của mẹ (đái tháo đường, tiền sản giật/ sản giật); tuổi thai, cân nặng lúc sinh và tình trạng ngạt của trẻ không có mối liên quan đến nguy cơ hạ đường máu ở SSCNT ($p > 0,05$).

IV. BÀN LUẬN

4.1. Tỷ lệ và đặc điểm lâm sàng của hạ đường máu ở trẻ sơ sinh cân nặng thấp bệnh lý. Trong số 80 trẻ SSCNT bệnh lý được theo dõi, có 26 trẻ hạ đường máu chiếm tỷ lệ 32,5%. Kết quả này cao hơn với nghiên cứu của tác giả Saini A ở Ấn Độ với tỷ lệ 24% [6]. Trong nghiên cứu là trẻ SSCNT bệnh lý thì bản chất các bệnh lý cũng có thể ảnh hưởng đến tỷ lệ hạ đường máu cùng với yếu tố tuổi thai [7].

Tỷ lệ hạ đường máu ở nhóm trẻ sơ sinh cân nặng nhỏ hơn so với tuổi thai (SGA) là cao hơn so với nhóm trẻ sơ sinh cân nặng phù hợp với tuổi thai (AGA) với $p < 0,05$. Nghiên cứu của tác giả Sanni A. kết luận tương tự với tỷ lệ hạ đường máu giữa nhóm sơ sinh SGA là 50% cao hơn nhóm AGA chỉ 13,7% ($p < 0,05$) [6]. Tác giả này cũng cho rằng mức đường máu của trẻ sơ sinh bị ảnh hưởng bởi tuổi thai và cân nặng lúc sinh của trẻ là do nguồn dự trữ glycogen ở gan thấp hơn bình thường [6].

Trong nghiên cứu của chúng tôi, các triệu chứng lâm sàng thường gặp ở trẻ SSCNT bệnh lý có hạ đường máu là thở nhanh 46,2%, kém linh hoạt (11,5%). Trẻ hạ đường máu không có biểu hiện lâm sàng chiếm 34,6%. Có sự khác biệt về tỷ lệ các triệu chứng có liên quan đến hạ đường máu giữa các nghiên cứu trong và ngoài nước. Tác giả Khan I. và cộng sự nghiên cứu trên 150 trẻ sơ sinh thì tỷ lệ trẻ hạ đường máu có triệu chứng kích thích là 62,7%, co giật 37,3%, li bì 30%, giảm trương lực cơ 27,3%, hạ thân nhiệt 26,7%, khóc yếu 20% [3]. Trong khi đó, nghiên cứu của tác giả Khairuzzaman, M., tỷ lệ trẻ SSCNT có triệu chứng hạ đường máu chỉ 22,9% và nhóm không có triệu chứng chiếm đến 77,1% [4]. Như vậy, các triệu chứng lâm sàng có liên quan đến hạ đường máu ở trẻ SSCNT rất đa dạng và khác nhau giữa các nghiên cứu. Tuy nhiên, điều quan trọng cần lưu ý là không có bất kỳ triệu chứng lâm sàng nào đặc hiệu cho hạ đường máu ở trẻ sơ sinh cân nặng thấp. Các biểu hiện lâm sàng này có thể do là triệu chứng của hạ đường máu hoặc do những bệnh lý hiện có ở trẻ, do đó thực tế lâm sàng có những dấu hiệu này cần tầm soát đường máu của trẻ ngay để phát hiện và điều chỉnh.

Tỷ lệ hạ đường máu cao nhất ở nhóm trẻ mắc bệnh lý nhiễm trùng sơ sinh sớm với 84,6%; tiếp đến là vàng da tăng bilirubin gián tiếp 23,1% và suy hô hấp không do nhiễm trùng 15,4%. Một nghiên cứu khác của Bhand Sikandar Ali và cộng sự ghi nhận kết quả 32% trẻ suy hô hấp, 20% trẻ nhiễm trùng có hạ đường máu. Cơ chế liên quan đến hạ đường máu ở những đối tượng này là do tăng nhu cầu tiêu thụ và giảm khả năng sản xuất glucose trên nền trẻ cân nặng thấp và/hoặc sơ sinh non tháng [2]. Trong nghiên cứu này, một số bệnh lý khác như ngạt, thiếu máu, đa hồng cầu, dị tật bẩm sinh do chiếm tỷ lệ nhỏ nên sự khác biệt với nhóm không hạ đường máu không có ý nghĩa thống kê.

4.2. Một số yếu tố liên quan đến hạ đường máu ở trẻ sơ sinh cân nặng thấp

bệnh lý. Kết quả phân tích cho thấy trẻ sơ sinh cân nặng nhỏ hơn so với tuổi thai và bệnh lý nhiễm trùng sơ sinh sớm là những yếu tố có mối liên quan làm tăng nguy cơ hạ đường máu ở trẻ sơ sinh cân nặng thấp với $p < 0,05$. Kết quả này có thể được lý giải vì tình trạng nhiễm trùng làm tăng nhu cầu sử dụng đường của cơ thể nhưng năng lượng cung cấp cho trẻ lại giảm nên nguy cơ hạ đường máu ở trẻ sẽ tăng lên [2,7]. Trong khi đó, một số bệnh lý của mẹ (đái tháo đường, sản giật hoặc tiền sản giật); tuổi thai, và tình trạng ngạt của trẻ không có mối liên quan đến hạ đường máu ở trẻ sơ sinh cân nặng thấp với $p > 0,05$. Đối với trường hợp mẹ mắc đái tháo đường, trẻ có nguy cơ hạ đường máu cao hơn và sớm hơn bởi ngay sau sinh do nồng độ insulin của trẻ còn cao nhưng nguồn cung cấp glucose từ mẹ sang bị ngưng sau cắt dây rốn [7]. Tuy nhiên, trẻ sơ sinh có mẹ đái tháo đường thường là trẻ cân nặng lớn hơn so với tuổi thai (và thường trên 2500gram), nên trong mẫu nghiên cứu của chúng tôi số lượng SSCNT bệnh lý có mẹ đái tháo đường là ít; chỉ có 2 trường hợp (trong đó có 1 trường hợp hạ đường máu và 1 trường hợp đường máu bình thường) nên có thể chưa rõ mối liên quan giữa hạ đường máu ở trẻ SSCNT bệnh lý và mẹ đái tháo đường.

Trẻ non tháng và cân nặng lúc sinh thấp có thể bị hạ đường máu do sự thiếu hụt nguồn cung cấp, quá trình tân tạo đường chưa hoàn chỉnh, thiếu dự trữ glycogen ở gan, khả năng phân giải glycogen bị khiếm khuyết... [2,4]. Nghiên cứu của Hawdon J.M và cộng sự đã chỉ ra rằng cân nặng lúc sinh thấp là yếu tố nguy cơ phổ biến nhất của hạ đường máu sơ sinh [5]. Tuy nhiên, có thể do cỡ mẫu trẻ sơ sinh rất non tháng và cân nặng lúc sinh rất thấp của nhóm nghiên cứu còn ít nên chưa thấy sự khác biệt có ý nghĩa thống kê.

V. KẾT LUẬN

- Tỷ lệ hạ đường máu ở trẻ sơ sinh cân nặng thấp bệnh lý là 32,5%.
- Trẻ sơ sinh cân nặng nhỏ hơn so với tuổi thai và bệnh lý nhiễm trùng sơ sinh sớm có mối liên quan làm tăng nguy cơ hạ đường máu ở trẻ sơ sinh cân nặng thấp với $p < 0,05$.
- Không có mối liên quan giữa một số bệnh lý của mẹ (đái tháo đường, tiền sản giật hoặc sản giật); tuổi thai, tình trạng ngạt của trẻ với hạ đường máu ở trẻ sơ sinh cân nặng thấp ($p > 0,05$).

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Adnyana ML, Sanjaya IG et al. Mortality of Neonatal Sepsis with Abnormal Blood Glucose

- Level. American Journal of Pediatrics. 2021; 7(1):9-13.
2. **Bhand, Sikandar Ali, et al.** "Neonatal hypoglycemia." The Professional Medical Journal 21.04 (2014): 745-749.
 3. **Khan, Inayatullah et al.** "Frequency and clinical characteristics of symptomatic hypoglycemia in neonates." Gomal Journal of Medical Sciences 8.2 (2010).
 4. **Khairuzzaman, M., et al.** "Blood Glucose Level in Low Birth Weight Babies in First 48 Hours of Life." Journal of Current and Advance Medical Research 5.1 (2018): 33-38.
 5. **Hawdon JM., et al.** "Neonatal hypoglycaemia: learning from claims." Archives of Disease in Childhood-Fetal and Neonatal Edition 102.2 (2017): F110-F115.
 6. **Saini A, Gaur BK, Singh P.** Hypoglycemia in low birth weight neonates: frequency, pattern, and likely determinants. Int J Contemp Pediatrics. 2018 Mar;5:526-32
 7. **Thompson-Branch, Alecia, and Thomas Havranek.** "Neonatal hypoglycemia." Pediatrics in review 38.4 (2017): 147-157.
 8. **World Health Organization.** UNICEF-WHO low birthweight estimates: levels and trends 2000-2015. No. WHO/NMH/NHD/19.21. World Health Organization, 2019.

CHẨN ĐOÁN NGƯỜI LÀNH MANG GEN ĐỘT BIẾN BỆNH LOẠN DƯỠNG CƠ DUCHENNE BẰNG MỘT SỐ KỸ THUẬT SINH HỌC PHÂN TỬ

Dinh Thuý Linh¹, Trần Văn Khánh²

TÓM TẮT

Loạn dưỡng cơ Duchenne (DMD) là bệnh lý di truyền thần kinh cơ hay gặp nhất trong nhóm bệnh lý loạn dưỡng. Đây là bệnh lý di truyền lặn, liên kết với nhiễm sắc thể giới tính X. Chẩn đoán người lành mang gen bệnh cho các thành viên nữ trong gia đình có bệnh nhân DMD giúp tư vấn di truyền và chẩn đoán trước sinh trước sinh các bà mẹ mang thai có nguy cơ sinh con bị bệnh giúp phát hiện sớm các trường hợp thai mắc DMD. **Mục tiêu:** Ứng dụng kỹ thuật giải trình gen và MLPA trong chẩn đoán người lành mang gen bệnh DMD. **Đối tượng nghiên cứu:** 85 thành viên nữ của các gia đình bệnh nhân DMD mang đột biến xóa đoạn, lặp đoạn hoặc đột biến điểm. **Phương pháp nghiên cứu:** mô tả cắt ngang. Thực hiện kỹ thuật MLPA chẩn đoán người lành mang gen đột biến lặp đoạn, xóa đoạn trên gen Dystrophin và thực hiện giải trình tự gen chẩn đoán người lành mang gen đột biến điểm trên gen Dystrophin. **Kết quả:** Kết quả 52 người được chẩn đoán là người lành mang gen bệnh, chiếm tỷ lệ 61%; 33 người được xác định không mang gen bệnh, chiếm tỷ lệ 39%.

Từ khóa: loạn dưỡng cơ Duchenne, giải trình tự gen, MLPA, người lành mang gen bệnh.

SUMMARY

DIAGNOSIS OF DUCHENNE CARRIERS USING MOLECULAR GENETICS TECHNIQUE

Duchenne muscular dystrophy (DMD) is the most common inherited neuromuscular disease in the muscular dystrophy pathology's group. This recessive genetic disease is linked to the chromosome X,

therefore the diagnosis of the pathologic gene's carriers for female members in the family of DMD patients play important role in the genetic counseling before birth. This also allows early detections of fetuses in case the pregnant women are at risk.

Objectives: To apply whole genome sequencing (WGS) and MLPA technique in the diagnosis of DMD carriers for 85 females in DMD families. **Methods and Subjects:** Cross sectional, descriptive study. WGS was performed to confirm the carriers of point mutations on Dystrophin gene, MLPA technique was performed to confirm the carriers of duplication, deletion mutations on Dystrophin gene for females. **Results:** 52 female members are carriers, accounting for 61%; 33 females do not carry pathologic genes, accounting for 39%. **Conclusions:** MLPA and WGS could be applied successfully in the diagnosis of DMD carriers in current era. **Keywords:** DMD, whole genome sequencing, carrier

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Loạn dưỡng cơ Duchenne (DMD) là một trong những bệnh lý di truyền thần kinh cơ hay gặp nhất. Bệnh có tần suất 1/3500 trẻ trai, nguyên nhân là do đột biến gen dystrophin nằm trên nhiễm sắc thể giới tính X. Khi người mẹ là người lành mang gen bệnh thì có thể sinh ra con trai mắc bệnh với tỷ lệ 50% [1],[2]. Bệnh loạn dưỡng cơ Duchenne có triệu chứng đặc trưng với sự yếu cơ tiến triển, phì đại bắp chân, tăng sinh các tổ chức trong cơ. Bệnh nhân thường mất khả năng đi ở lứa tuổi 11-12 và tử vong ở lứa tuổi 20 do các biến chứng của bệnh [3], [4], [5]. Bệnh vẫn chưa có phương pháp điều trị đặc hiệu, vì vậy xét nghiệm phát hiện người mang gen bệnh, tư vấn thực hiện di truyền và chẩn đoán trước sinh với những phụ nữ là người lành mang gen bệnh vẫn đóng một vai trò quan trọng trong

¹Bệnh viện Phụ sản Hà Nội

²Trường Đại học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Trần Văn Khánh

Email: tranvankhanh@hmu.edu.vn

Ngày nhận bài: 3.01.2023

Ngày phản biện khoa học: 22.2.2023

Ngày duyệt bài: 6.3.2023