

với sử dụng liều cao. Biến chứng thường gặp nhất của kỹ thuật là gây mất cảm giác và tê bì nửa mặt có thể đem đến phiền toái cho bệnh nhân. Viêm giác mạc và khô giác mạc cũng là biến chứng thường gặp, có thể dẫn tới mù loà. Biến chứng yếu cơ nhai có thể gặp ở một số bệnh nhân. Do vậy việc xây dựng chặt chẽ các chỉ định can thiệp tiêm phong bế thần kinh bằng cồn tuyệt đối và can thiệp chọn lọc nhánh dây thần kinh V nhằm giảm tỷ lệ biến chứng ở bệnh nhân đau dây thần kinh V. Cuối cùng, phương pháp tiêm phong bế thần kinh V bằng cồn tuyệt đối liều thấp (0,3 ml) vẫn là kỹ thuật mang lại nhiều triển vọng trong việc điều trị giảm đau và nâng cao chất lượng sống cho bệnh nhân đau dây thần kinh V nguyên phát.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Jacob E.** Medifocus Guidebook on: Trigeminal Neuralgia. Medifocus_com Inc; 2011.
2. **Olesen J, Bes A, Kunkel R, et al.** The international classification of headache disorders, (beta version). Cephalalgia. 2013;33(9):629-808.
3. **Cole CD, Liu JK, Apfelbaum RI.** Historical perspectives on the diagnosis and treatment of trigeminal neuralgia. Neurosurgical focus. 2005;18(5):1-10.
4. **Henderson W.** The anatomy of the gasserian ganglion and the distribution of pain in relation to injections and operations for trigeminal neuralgia. Annals of the Royal College of Surgeons of England. 1965;37(6):346.
5. **Sharr M, Garfield J.** The place of ganglion or root alcohol injection in trigeminal neuralgia. Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry. 1977;40(3):286-290.
6. **Harris W.** An analysis of 1,433 cases of paroxysmal trigeminal neuralgia (trigeminal-tic) and the end-results of gasserian alcohol injection. Brain. 1940;63(3):209-224.

ĐÁNH GIÁ CHẤT LƯỢNG CUỘC SỐNG CỦA BỆNH NHÂN SAU PHẪU THUẬT CẮT TRỰC TRÀNG TRƯỚC THẤP VÀ CẮT CỤT TRỰC TRÀNG ĐƯỜNG BỤNG – TĂNG SINH MÔ ĐIỀU TRỊ UNG THƯ TRỰC TRÀNG

Vũ Ngọc Sơn*, Triệu Triều Dương*, Phạm Văn Thương**

TÓM TẮT

Mục tiêu: Đánh giá chất lượng cuộc sống của bệnh nhân sau phẫu thuật (PT) cắt trực tràng trước thấp và cắt cụt trực tràng đường bụng – tăng sinh mô điều trị ung thư trực tràng. **Đối tượng và phương pháp:** Nghiên cứu mô tả tiến cứu, có theo dõi dọc trên 210 BN được PT điều trị ung thư trực tràng tại Bệnh viện TWQĐ 108 từ tháng 9/2019 đến tháng 5/2021. Đánh giá CLCS của BN bằng cách sử dụng bảng câu hỏi QLQ-30 và CR29 của Tổ chức Ung thư Châu Âu. **Kết quả:** 176 BN (83,8%) được PT cắt trực tràng trước thấp (LAR) và 34 BN (16,2%) được PT Miles. Không có sự khác biệt đáng kể về điểm số chức năng hoặc triệu chứng theo tiêu chuẩn QLQ-C30 giữa nhóm PT Miles và PT LAR. Đánh giá theo thang điểm của QLQ-CR30 và QLQ-CR29 cho các nhóm BN, phân tích đơn biến cho thấy sự khác biệt giữa hai nhóm trên bốn tiêu chuẩn. BN sau PT Miles có điểm số cao hơn về triệu chứng tiểu đái ($p = 0,0001$), đau bụng ($p = 0,0001$), đau vùng tăng sinh mô và xấu hổ ($p = 0,0001$) so với BN sau PT LAR. **Kết luận:** Chất lượng cuộc sống của bệnh nhân sau phẫu thuật Miles điều trị ung thư trực tràng bằng hoặc kém hơn hơn

chất lượng cuộc sống sau LAR trong một số trường hợp. Thực tế này cần được xem xét trong vấn đề lựa chọn chiến thuật điều trị và chăm sóc sau mổ đối với BN ung thư trực tràng.

SUMMARY

EVALUATE QUALITY OF LIFE OF PATIENTS AFTER LOW ANTERIOR – RESECTION AND ABDOMINOPERINEAL RESECTION FOR RECTAL CANCER

Objectives: Evaluate quality of life of patients after total mesorectal excision and abdominoperineal resection for rectal cancer. **Method:** A prospective descriptive study with longitudinal follow-up on 210 patients undergoing surgery for rectal cancer at 108 Central Military Hospital from September 2019 to May 2021. Evaluation of patients' quality of life using the European Cancer Foundation QLQ-30 and CR29 questionnaires. **Result:** There were 176 patients (83.8%) who underwent low anterior – resection (LAR) and 34 patients (16.2%) had Miles surgery. There were no significant differences in functional or symptom scores according to the QLQ-C30 criteria between the Miles and LAR surgery groups. Judging by the scale of QLQ-CR30 and QLQ-CR29 for patient groups, univariate analysis revealed differences between the two groups on four criteria. Postoperative Miles patients had higher scores for urinary incontinence ($p = 0.0001$), abdominal pain ($p = 0.0001$), perineal pain, and shame ($p = 0.0001$) compared with with patients after LAR surgery. **Conclusion:** Quality of life of patients after Miles

*Bệnh viện Trung ương Quân đội 108

**Trường Đại học Y Dược Hải Phòng

Chịu trách nhiệm chính: Vũ Ngọc Sơn

Email: sonk33g@gmail.com

Ngày nhận bài: 6.7.2022

Ngày phản biện khoa học: 24.8.2022

Ngày duyệt bài: 5.9.2022

surgery for rectal cancer is as low as or worse than quality of life after LAR in some cases. This fact should be considered while dealing with low rectal cancers.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Ung thư đại trực tràng là bệnh lý ác tính phổ biến thứ tư và là nguyên nhân gây tử vong do ung thư đứng hàng thứ hai ở nhiều nước phát triển. Theo thống kê của Globocan, hàng năm trên thế giới có gần 1 triệu trường hợp mắc mới và 250.000 tử vong do ung thư đại trực tràng [1]. Về điều trị ung thư trực tràng là điều trị đa mô thức, trong đó cắt trực tràng trước thấp (LAR) là đóng vai trò quan trọng, hóa – xạ trị bổ trợ trước và sau mổ trong ung thư trực tràng từ giai đoạn T3 và / hoặc N1 cho kết quả tốt [1].

Bên cạnh thời gian sống toàn bộ và thời gian sống không bệnh, CLCS đã trở thành một thước đo kết quả quan trọng đối với BN ung thư. Thuật ngữ CLCS đề cập đến một khái niệm đa chiều, ít nhất bao gồm các khía cạnh của hoạt động thể chất, tình cảm và xã hội. Đối với bệnh lý ung thư trực tràng nói chung và các phương pháp điều trị cũng có những tác động tiêu cực nhất định đến CLCS của BN, bao gồm các hoạt động xã hội, công việc, các mối quan hệ với bạn bè, người thân và đối tác,... BN sau PT ung thư trực tràng thường gặp rắc rối với các vấn đề rối loạn đại tiện (giảm hoặc mất tự chủ hậu môn, mót rặn, đi ngoài nhiều lần, táo bón hoặc tiêu chảy), mệt mỏi, đầy hơi, ngoài ra các tai biến – biến chứng hoặc việc phải mang hậu môn nhân tạo,... là những yếu tố ảnh hưởng tới CLCS [2]

Việc đánh giá CLCS cần được thực hiện chặt chẽ với sự phối hợp của bác sĩ điều trị và chăm sóc điều dưỡng, từ đó góp phần nâng cao hiệu quả điều trị và lên kế hoạch theo dõi, tư vấn, giáo dục sức khỏe, hướng tới chăm sóc toàn diện cho BN ung thư trực tràng. Vì vậy, chúng tôi thực hiện nghiên cứu này nhằm mục tiêu: Đánh giá chất lượng cuộc sống của bệnh nhân sau phẫu thuật (PT) cắt trực tràng trước thấp và cắt cụt trực tràng đường bụng – tăng sinh môn điều trị ung thư trực tràng tại Bệnh viện Trung ương Quân đội 108.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng: Gồm 210 BN được PT điều trị ung thư trực tràng tại Khoa Hậu môn – Trực tràng và Sàn chậu – Bệnh viện TWQĐ 108 từ tháng 9/2019 đến tháng 5/2021.

2.2. Phương pháp: Nghiên cứu mô tả tiến cứu, có theo dõi dọc.

Những BN sau phẫu thuật ít nhất 3 tháng được phỏng vấn và mời tham gia vào nghiên

cứu. BN được chia thành 2 nhóm theo phương pháp PT chính:

- + PTNS cắt toàn bộ mạc treo trực tràng (LAR)
- + PTNS cắt cụt trực tràng đường bụng và tăng sinh môn (PT Miles)

Dữ liệu được thu thập từ cơ sở dữ liệu BN tại khoa điều trị và bảng câu hỏi lâm sàng học bao gồm tuổi, giới tính, phương pháp PT,... CLCS được đánh giá bằng cách sử dụng bộ câu hỏi CLCS chung của BN ung thư (QLQ-C30) [3] và ung thư đại trực tràng (QLQ-CR29) [4]. Trong đó:

- QLQ-C30 có 30 mục và bao gồm năm thang đo chức năng (chức năng hoạt động thể chất, cảm xúc, nhận thức, hoạt động xã hội và vai trò xã hội), ba thang đo triệu chứng (mệt mỏi, buồn nôn/ nôn và đau), tình trạng sức khỏe chung và sáu thang đo triệu chứng đơn lẻ đơn lẻ (khó thở, mất ngủ, chán ăn, táo bón, tiêu chảy và khó khăn về tài chính) [3].

- QLQ-CR29 có 29 mục và bao gồm bốn thang đo chức năng (hình thể, viễn cảnh tương lai, chức năng tình dục và hưởng thụ tình dục) và tám thang đo triệu chứng (các vấn đề về co bóp, các triệu chứng đường tiêu hóa, tác dụng phụ của hóa trị liệu, các vấn đề về đại tiện, các vấn đề liên quan đến hậu môn nhân tạo, vấn đề tình dục nam – nữ và giảm cân) [4].

Các đặc điểm lâm sàng, điểm số của CLCS theo QLQ-C30 và QLQ-CR29 và các đánh giá chức năng được mô tả bằng cách sử dụng tần số và tỷ lệ phần trăm cho các biến phân loại, phương tiện và độ lệch chuẩn cho các biến liên tục. So sánh giữa các nhóm được thực hiện trên cơ sở 2 phương pháp PT nói trên.

Số liệu nghiên cứu được xử lý bằng phần mềm SPSS 22.0. Kết quả được biểu thị dưới dạng phần trăm, trung bình \pm SD. Thuật toán Chi bình phương của Pearson được sử dụng để so sánh tỷ lệ phần trăm. Giá trị $p < 0,05$ được coi là có ý nghĩa thống kê.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

Nghiên cứu được tiến hành trên 210 BN, tuổi trung bình 61,9 tuổi, nam giới chiếm đa số với 71%. Có 176 BN (83,8%) được PT LAR và 34 BN (16,2%) được PT Miles.

Bảng 1. Đặc điểm BN

Chỉ tiêu đánh giá	Kết quả
Tuổi	61,9 \pm 11,6 (20 – 84 tuổi)
Giới	Nam: 149 BN (71,0%) Nữ: 61 BN (29,0%)
Vị trí u	1/3 trên: 56 BN (26,7%) 1/3 giữa: 86 BN (41,0%) 1/3 dưới: 68 BN (32,3%)

Phương pháp PT	PT LAR: 176 BN (83,8%) PT Miles: 34 BN (16,2%)
----------------	---

Bảng 2. So sánh điểm CLCS về chức năng của cơ thể giữa nhóm PT Miles và PT LAR theo tiêu chuẩn QLQ-C30

Thang đo chức năng	Điểm nhóm PT Miles (n = 34 BN)	Điểm nhóm PT LAR (n = 176 BN)	p
Tình trạng sức khỏe chung	67,85 ± 21,24	59,31 ± 23,66	0,072
Hoạt động thể chất	81,90 ± 20,60	77,78 ± 24,49	0,373
Chức năng cảm xúc	72,92 ± 14,63	68,46 ± 15,23	0,164
Khả năng nhận thức	86,31 ± 15,08	84,48 ± 19,94	0,600
Hoạt động xã hội	75 ± 24,64	77,61 ± 23,04	0,617
Vai trò xã hội	72,62 ± 32,46	68,30 ± 34,98	0,543

Bảng 3. So sánh điểm CLCS về một số triệu chứng cụ thể giữa nhóm PT Miles và PT LAR theo tiêu chuẩn QLQ-C30

Thang đo triệu chứng	Điểm nhóm PT Miles (n = 34 BN)	Điểm nhóm PT LAR (n = 176 BN)	p
Mệt mỏi	31,35 ± 25,13	35,40 ± 31,06	0,477
Buồn nôn và nôn	1,79 ± 6,94	9,80 ± 19,81	0,001
Đau	18,45 ± 21,91	26,31 ± 29,89	0,128
Khó thở	15,48 ± 23,10	18,95 ± 28,73	0,508
Mất ngủ	23,81 ± 25,43	33,33 ± 33,82	0,110
Chán ăn	14,29 ± 23,00	21,57 ± 32,72	0,184
Táo bón	15,48 ± 27,94	15,36 ± 27,22	0,984
Tiêu chảy	15,03 ± 25,10	16,67 ± 32,08	0,804
Khó khăn tài chính	14,29 ± 26,34	17,97 ± 30,64	0,531

Không có sự khác biệt đáng kể về điểm số chức năng hoặc triệu chứng theo tiêu chuẩn QLQ-C30 giữa nhóm PT Miles và nhóm PT LAR ngoại trừ triệu chứng buồn nôn và nôn, được báo cáo ở BN nhóm PT LAR nhiều hơn so với nhóm PT Miles (p = 0,001) (Bảng 2 và 3)

Bảng 4. So sánh điểm CLCS về chức năng của cơ thể giữa nhóm PT Miles và PT LAR theo tiêu chuẩn QLQ-CR29

Thang đo chức năng	Điểm nhóm PT Miles (n = 34 BN)	Điểm nhóm PT LAR (n = 176 BN)	p
Hình thể	84,13 ± 14,95	83,55 ± 13,87	0,84
Sự lo âu	0,56	82,03 ± 30,64	0,373
Cân nặng	100 ± 0	94,11 ± 17,80	0,082
Hoạt động tình dục (nam)	45,24 ± 24,83	64,40 ± 36,23	0,071
Hoạt động tình dục (nữ)	41,02 ± 19,97	56,55 ± 34,77	0,113

Bảng 5. So sánh điểm CLCS về một số triệu chứng cụ thể giữa nhóm PT Miles và PT LAR theo tiêu chuẩn QLQ-CR29

Thang đo triệu chứng	Điểm nhóm PT Miles (n = 34 BN)	Điểm nhóm PT LAR (n = 176 BN)	p
Tiểu dắt	43,45 ± 22,38	24,84 ± 21,33	0,0001
Máu và nhầy trong phân	17,86 ± 15,67	17,81 ± 16,29	0,9885
Tiểu không tự chủ	26,20 ± 24,61	18,30 ± 22,80	0,1128
Tiểu khó	16,67 ± 19,25	9,15 ± 18,26	0,0586
Đau bụng	32,14 ± 26,42	9,28 ± 22,22	0,0001
Đau vùng tăng sinh mô	25 ± 28,15	12,10 ± 18,04	0,0039
Đầy hơi	32,14 ± 27,94	33,66 ± 28,34	0,8013
Xấu hổ	47,62 ± 26,34	23,86 ± 24,54	0,0001
Vấn đề chăm sóc HMNT	30,95 ± 28,59	-	-
Bất lực	28,57 ± 25,68	19,70 ± 29,92	0,1552
Đau khi quan hệ tình dục	40,48 ± 29,75	31,61 ± 33,29	0,2042

Đánh giá theo thang điểm của QLQ-CR30 và QLQ-CR29 cho các nhóm BN, phân tích đơn biến cho thấy sự khác biệt giữa hai nhóm trên bốn tiêu chuẩn. BN sau PT Miles có điểm số cao hơn về triệu chứng tiểu dắt ($p = 0,0001$), đau bụng ($p = 0,0001$), đau vùng tầng sinh môn và xấu hổ ($p = 0,0001$) so với BN sau PT LAR.

IV. BÀN LUẬN

Mục tiêu của nghiên cứu này là cung cấp một cái nhìn khái quát về kết quả chức năng và CLCS của BN sau PT điều trị ung thư trực tràng. 210 BN được đưa vào nghiên cứu, tuổi trung bình 61,9 tuổi, nam giới chiếm đa số với 71%. Có 176 BN (83,8%) được PT LAR và 34 BN (16,2%) được PT Miles. Theo kết quả bảng 2, nghiên cứu cho thấy CLCS tương tự nhau ở nhóm PT LAR và PT Miles.

CLCS tương đối tốt của BN trong nghiên cứu của chúng tôi có thể được giải thích bởi thực tế là việc khảo sát được thực hiện sau khi BN đã được chẩn đoán bệnh một thời gian, điều này đã thay đổi nhận thức của họ về thời gian sống, từ đó thay đổi kỳ vọng và ưu tiên của họ về cuộc sống. Vì vậy, việc PT điều trị thành công có thể mang lại CLCS cao hơn những gì BN lo lắng trước đó. Hiệu ứng này, được gọi là "vui mừng", đã được ghi nhận ngay từ đầu nghiên cứu về CLCS [5]. Một yếu tố góp phần bổ sung có thể là sự thích nghi của BN với bệnh tật của họ theo thời gian, một hiện tượng còn được gọi là đối phó hoặc "thay đổi phản ứng". Thích ứng được định nghĩa là sự thay đổi ý nghĩa của việc người được hỏi tự đánh giá về CLCS do những thay đổi trong các tiêu chuẩn, giá trị nội bộ hoặc khái niệm về CLCS của họ [6]. Nói cách khác, BN có thể hạ thấp tiêu chuẩn của họ về cuộc sống, thay đổi giá trị và thay đổi quan niệm của họ về những gì tạo nên CLCS tốt.

Nghiên cứu của chúng tôi thấy rằng CLCS gần như tương tự ở nhóm PT LAR và PT Miles, ngoại trừ triệu chứng buồn nôn-nôn, tiểu dắt, đau bụng và xấu hổ, sự khác biệt có ý nghĩa thống kê.

Kết quả của chúng tôi tương tự nghiên cứu phân tích tổng hợp của Cornish [7] và Camilleri-Brennan [8] khi các tác giả không tìm thấy bất kỳ sự khác biệt nào giữa CLCS sau PT Miles và PT LAR. Trên thực tế, hầu hết các PT viên cố gắng thực hiện PT LAR, bảo tồn hậu môn và tránh PT Miles (phải làm HMNT vĩnh viễn). Quan điểm này chủ yếu dựa trên giả định rằng CLCS sau PT LAR như vậy tốt hơn sau PT Miles.

Mặc dù vậy, chức năng đại tiện của BN sau PT LAR không tốt như suy nghĩ ban đầu, được đặc trưng bởi tần suất đại tiện cao, són phân và

sự giảm khả năng tự chủ hậu môn, đặc biệt là trong 6 tháng đầu tiên sau PT khiến BN luôn phải đóng bím và cảm thấy rất bất tiện, ảnh hưởng lớn tới CLCS. Ngoài ra, các tác giả đã chứng minh rằng xạ trị trước PT ảnh hưởng tới chức năng sinh lý vùng hậu môn trực tràng, làm tăng tần suất đại tiện, giảm chức năng cơ thắt hậu môn,... [7], [8]

Trong nghiên cứu này, chúng tôi nhận thấy điểm đánh giá về hình thể ở nhóm PT Miles thấp hơn so với nhóm PT LAR, điều này phù hợp với các nghiên cứu khác [6]. Tuy nhiên, mặc dù nhận thức về hình thể kém hơn, chức năng xã hội và tâm lý của BN sau PT Miles vẫn tương tự như BN ở nhóm LAR.

Ngoài ra, tỷ lệ rối loạn chức năng niệu dục sau PT Miles cao hơn nhóm PT LAR có thể được giải thích dựa vào đặc điểm của hai loại PT: Trong khi PT LAR bảo tồn nguyên vẹn mạc treo trực tràng và các lớp thần kinh vùng chậu thì PT Miles với việc khoét bỏ rộng vùng cơ thắt và ống hậu môn cũng làm ảnh hưởng tới niệu đạo hoặc các đám rối thần kinh vùng này. Ngoài ra, theo chúng tôi, các BN sau PT Miles có hậu môn nhân tạo và vết thương vùng tầng sinh môn sẽ cảm thấy tự ti hơn trong vấn đề quan hệ tình dục.

V. KẾT LUẬN

Chất lượng cuộc sống của bệnh nhân sau phẫu thuật Miles điều trị ung thư trực tràng bằng hoặc kém hơn chất lượng cuộc sống sau phẫu thuật cắt trực tràng trước thấp trong một số trường hợp. Thực tế này cần được xem xét trong vấn đề lựa chọn chiến thuật điều trị và chăm sóc sau mổ đối với BN ung thư trực tràng.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Ferlay J, Bray F, Pisani P. GLOBOCAN 2000:** Cancer incidence, mortality and prevalence worldwide, version 1.0, IARC CancerBase No. 5. Lyon: IARC Press.
2. **Conroy T, Bleiberg H, Glimelius B. (2003)** Quality of life in patients with advanced colorectal cancer. What has been learnt? *Eur J Cancer.* 2003;39:287–294.
3. **Aaronson NK, Ahmedzai S, Bergman B, et al (1993).** The European Organisation for Research and Treatment of Cancer QLQ-C30: a quality-of-life instrument for use in international clinical trials in oncology. *J Natl Cancer Inst.* 1993;85:365–376.
4. **Whistance RN, Conroy T, Chie W. (2009)** Clinical and psychometric validation of the EORTC QLQ-CR29 questionnaire module to assess health-related quality of life in patients with colorectal cancer. *Eur J Cancer.* 45:3017–3026
5. **Nord E. (1989)** The significance of contextual factors in valuing health states. *Health Policy.* 13:189–198.

6. Schwartz CE, Sprangers MA. (1999) Methodological approaches for assessing response shift in longitudinal health-related quality-of-life research integrating response shift into health-related quality of life research: a theoretical model. Soc Sci Med. 48:1531–1548.
7. Cornish JA, et al. (2007). A meta-analysis of

quality of life for abdominoperineal excision of rectum versus anterior resection for rectal cancer. Ann Surg Oncol. 2007;14:2056–2068.

8. Camilleri-Brennan J, Steele RJ. (2002). Objective assessment of morbidity and quality of life after surgery for low rectal cancer. Color Dis. 4:61–66.

NGHIÊN CỨU ĐẶC ĐIỂM RỐI LOẠN LIPID MÁU, ĐỘT BIẾN GEN LDLR Ở 02 PHẢ HỆ GIA ĐÌNH BỆNH NHÂN NHỒI MÁU CƠ TIM CẤP XUẤT HIỆN SỚM TẠI BỆNH VIỆN ĐA KHOA TRÀ VINH NĂM 2021-2022

Nguyễn Minh Hoàng¹, Nguyễn Trung Kiên², Phạm Thị Ngọc Nga²

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: tăng cholesterol máu gia đình (FH) là một bệnh di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường chủ yếu do đột biến gen LDLR. **Mục tiêu nghiên cứu:** khảo sát đặc điểm rối loạn lipid máu, đột biến gen LDLR ở 02 phả hệ gia đình bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp xuất hiện sớm có rối loạn lipid máu tại Bệnh viện Đa khoa Trà Vinh năm 2021-2022. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** nghiên cứu mô tả cắt ngang trên tổng 65 thành viên trong 2 phả hệ gia đình bệnh nhân nhồi máu cơ tim cấp xuất hiện sớm có rối loạn lipid máu đã được chẩn đoán và đang điều trị tại khoa Nội tim mạch, Bệnh viện Đa khoa Trà Vinh, năm 2021-2022. **Kết quả:** 60% thành viên của 2 phả hệ có độ tuổi 20-59; 58,5% là nam; 40% bị thừa cân; 7,7% mắc bệnh béo phì; tiền sử hút thuốc lá và tim mạch có tỷ lệ thấp (7,7%); tỷ lệ cao huyết áp và tiểu đường cũng lần lượt là 12,3% và 10,8%. Có đến 63,1% thành viên mang rối loạn lipid máu, chủ yếu ở dạng kết hợp (63,4%); có đến 73,8% thành viên có chỉ số cholesterol toàn phần ở mức bình thường. Phả hệ 01 có 48,6% thành viên mang đột biến c.664T>C; phả hệ 02 có 46,7% thành viên mang đột biến IVS7 +10 C>G. Tất cả đột biến đều ở dạng dị hợp tử. Tổng tỷ lệ đột biến chung trong 2 phả hệ là 47,7%. Chỉ có mức độ rối loạn cholesterol toàn phần là có mối liên quan mang ý nghĩa thống kê với tỷ lệ xuất hiện đột biến gen LDLR (p=0,001). **Kết luận:** tỷ lệ đột biến trong 2 phả hệ tương đối cao (47,7%) do vậy sàng lọc FH, giúp giảm tỉ lệ bệnh tật và tử vong do bệnh tim mạch ở những người tăng mỡ máu có tính chất gia đình là rất cần thiết.

Từ khóa: rối loạn lipid máu, LDLR, phả hệ, bệnh nhồi máu cơ tim cấp sớm.

SUMMARY CHARACTERISTICS OF DYSLIPIDEMIA AND

¹Bệnh Viện Đa khoa Trà Vinh

²Trường Đại học Y Dược Cần Thơ

Chịu trách nhiệm chính: Phạm Thị Ngọc Nga

Email: ptnnga@ctump.edu.vn

Ngày nhận bài: 4.7.2022

Ngày phản biện khoa học: 22.8.2022

Ngày duyệt bài: 6.9.2022

LDLR GENE MUTATIONS IN TWO PEDIGREE OF EARLY ACUTE MYOCARDIAL INFARCTION IN TRA VINH GENERAL HOSPITAL IN 2021-2022

Background: familial hypercholesterolemia (FH) is an autosomal dominant disease caused mainly by mutations in the LDLR gene. Objectives: to study the characteristics of dyslipidemia, LDLR gene mutations in 02 pedigrees of patients with early acute myocardial infarction with dyslipidemia at Tra Vinh General Hospital in 2021-2022. **Materials and methods:** a cross-sectional descriptive study on a total of 65 members in 2 pedigrees of early acute myocardial infarction patients with dyslipidemia who were diagnosed and treated at the Department of Cardiology and Cardiology Tra Vinh General Hospital in 2021-2022. **Results:** considering both genealogies: 60% of members were aged 20-59; 58,5% of the members were male; 40% of members were overweight; 7,7% had obesity; smoking history and cardiovascular disease were also equal (7,7%); the prevalence of high blood pressure and diabetes were also not high at 12,3% and 10,8%, respectively. 63,1% of members had dyslipidemia, the disorders were mainly in combination form (63,4%). The degree of total cholesterol disorder was 73,8% of members with normal range. In the first pedigree had 17/35 (48,6%) members carrying mutation c.664T>C; the second pedigree had 14/30 (46,7%) members carrying the IVS7 +10 C>G mutation. All mutants were heterozygous. The total mutation rate was 47,7%. Among the characteristics of dyslipidemia, only the levels of total cholesterol disorder had a statistically significant relationship with the prevalence of LDLR gene mutations (p = 0,001). Conclusions: the prevalence of mutations in the two pedigrees was relatively high (47,7%), so screening for FH, which helps to reduce morbidity and mortality from cardiovascular disease in people with familial hyperlipidemia was essential.

Keywords: dyslipidemia, LDLR, pedigree, early acute myocardial infarction.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Tăng cholesterol máu gia đình (FH) là một bệnh di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường