

giai đoạn 3, 4, 5 và 6. Đây là những tổn thương không thể hồi phục đòi hỏi cần có biện pháp can thiệp để phục hồi. Trong khi đó, tổn thương sâu răng sớm có thể hồi phục bằng các biện pháp tái khoáng thông thường. Các phương pháp điều trị răng ở giai đoạn hình thành lỗ sâu thường phức tạp hơn, lỗ sâu được làm sạch bằng nao ngà hoặc tay khoan nhanh hay chậm. Nếu lỗ sâu tiến triển và sát túy có thể gây kích thích cho bệnh nhân trong khi làm sạch. Trong nhóm đối tượng có sâu răng, tỷ lệ sợ hãi nha khoa cao hơn so với nhóm không sâu răng. Kết quả này được chỉ ra trong bảng 4. Điều này có thể được lý giải bởi yếu tố tâm lý nói chung hay sợ hãi nha khoa nói riêng có thể ảnh hưởng đến tần suất, thói quen thăm khám nha khoa của trẻ. Trẻ có sợ hãi nha khoa thường né tránh, hủy bỏ hoặc từ chối các cuộc hẹn với nha sĩ làm tăng nguy cơ mắc bệnh sâu răng hoặc làm nặng thêm tình trạng sâu răng sẵn có. Mỗi liên quan của một số yếu tố gồm: giới tính, thứ tự con trong gia đình với sợ hãi nha khoa cho thấy: trẻ nữ có nguy cơ sợ hãi tương đương so với trẻ nam. Trẻ là đối tượng con út có nguy cơ sợ hãi cao gấp 1,34 lần đối tượng con một, con thứ và con cả ($p < 0,05$).

V. KẾT LUẬN

Kết quả nghiên cứu cho thấy tỷ lệ sợ hãi trong nha khoa ở trẻ em lớp 2 trường tiểu học Phú Lãm, Hà Đông là 34,85%. Trẻ có điểm số trung bình sợ hãi cao nhất trong hai tình huống "nha sĩ khoan răng" và "bị tiêm". Trẻ nữ có điểm số trung bình sợ hãi cao hơn trẻ nam trong hai tình

huống "có người nhìn" và "có người lạ chạm vào".

Nhóm đối tượng có sợ hãi nha khoa tỷ lệ trẻ có sâu răng cao hơn nhiều tỷ lệ trẻ không có sâu răng, tỷ lệ số trẻ có sâu răng tổn thương ở giai đoạn hình thành lỗ sâu cao hơn so với nhóm tổn thương sâu răng sớm. Ngoài ra, trẻ nam và trẻ nữ có nguy cơ sợ hãi tương đương nhau, đối tượng là con út có nguy cơ sợ hãi cao gấp 1,34 lần đối tượng là con khác trong gia đình.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

- Chellappah.N.K, Vignehsa.H, Milgrom.P (1990).** Prevalence of dental anxiety and fear in children in Singapore, *Community Dent. Oral Epidemiol.*, 18, 269-271.
- Lundgren.J, Carlsson.S.G, Berggren.U (2004).** Relaxation versus cognitive therapies for dental fear-a psychophysiological approach, *Health Psychol.*, 25(3), 73-267.
- Trương Mạnh Dũng, Vũ Mạnh Tuấn và Cs (2010).** Thực trạng bệnh răng miệng và mô số yếu tố liên quan ở trẻ 4-8 tuổi tại 5 tỉnh thành của Việt Nam. *Tạp chí Y học thực hành*, 797, 56-59.
- Beena.J.P (2013).** Dental subscale of children's fear survey schedule and dental caries prevalence. *European Journal of Dentistry*, 7, 181-185.
- Aylin.A.O, Çoruh.T.D, Işıl.S.S (2008).** Prevalence of Dental Anxiety in 7- to 11-Year-Old Children and Its Relationship to Dental Caries. *Med Princ Pract.*, 18, 453-457.
- Trần Thị Ngọc Anh (2015).** Đánh giá mức độ lo lắng của trẻ tại phòng khám nha khoa, khóa luận tốt nghiệp trường Đại học Y Hà Nội, trang 59.
- Sunil Raj, Manisha Agarwal, Kiran Aradhya, Sapna Konde, V Nagakishore (2013).** Evaluation of Dental Fear in Children during Dental Visit using Children's Fear Survey Schedule-Dental Subscale. *International Journal of Clinical Pediatric Dentistry*, 6(1), 12-1

TÌM HIỂU MỘT SỐ ĐỘT BIẾN NHIỄM SẮC THỂ Ở NHỮNG CẶP VỢ CHỒNG CÓ TIỀN SỬ SẤY THAI, THAI CHẾT LƯU

Hoàng Thị Ngọc Lan¹, Mạnh Trọng Băng¹, Hoàng Bảo Ngọc²,
Ngô Văn Phương², Nguyễn Thị Huyền²

TÓM TẮT

Sẩy thai (ST) và thai chết lưu (TCL) là hai trong số rất nhiều bất thường thai sản thường gặp. Nó để lại những gánh nặng rất lớn về mặt tâm lý, kinh tế cho nhiều cặp vợ chồng và cho cả xã hội. Bất thường nhiễm sắc thể (NST) cũng là một trong những nguyên

nhân gây sảy thai, thai chết lưu. **Mục tiêu:** (1) Xác định các dạng đột biến NST ở những cặp vợ chồng có tiền sử sẩy thai, thai chết lưu. (2). Bước đầu tìm hiểu mối liên quan giữa đột biến NST với số lần sẩy thai, thai chết lưu. **Đối tượng:** Bao gồm 1222 cặp vợ chồng có tiền sử sẩy thai, thai chết lưu được xét nghiệm nhiễm sắc thể. **Phương pháp nghiên cứu:** mô tả hồi cứu. Số liệu thống kê được xử lý với phần mềm SPSS 20.0. **Kết quả:** Có 61 cặp vợ chồng với 62 đột biến NST chiếm tỷ lệ 4,99% (42 trường hợp ở vợ, 20 trường hợp ở chồng). Đột biến cấu trúc NST chiếm 4,66%, đột biến số lượng NST chiếm 0,33%. Về số lần sẩy thai, thai chết lưu (ST,TCL): *Ở người vợ:* Tỷ lệ đột biến NST ở nhóm ST-TCL 1 lần là 1,4% và nhóm ST-TCL > 1 lần là 3,8%. Sự khác biệt không có ý nghĩa

¹Đại học Y Hà Nội

²Bệnh viện Phụ Sản Trung ương

Chủ trách nhiệm chính: Hoàng Thị Ngọc Lan

Email: hoangngoclan.cts@gmail.com

Ngày nhận bài: 3.10.2017

Ngày phản biện khoa học: 23.12.2017

Ngày duyệt bài: 29.12.2017

thống kê ($p=0,125$). Tỷ lệ đột biến NST ở nhóm ST-TCL ≤ 2 lần là 2,4% và nhóm ST-TCL > 2 lần là 5,8%. Sự khác biệt có ý nghĩa thống kê ($p=0,006$). *Ở người chồng:* Tỷ lệ đột biến NST ở nhóm ST-TCL 1 lần là 1,0% và nhóm ST-TCL > 1 lần là 1,8%. Sự khác biệt không có ý nghĩa thống kê ($p=0,555$). Tỷ lệ đột biến NST ở nhóm ST-TCL ≤ 2 lần là 1% và nhóm ST-TCL > 2 lần là 3%. Sự khác biệt có ý nghĩa thống kê ($p=0,025$). **Kết luận:** Tỷ lệ bất thường NST ở các cặp vợ chồng có tiền sử sảy thai thai chết lưu là 4,99%. Tỷ lệ đột biến NST ở các cặp vợ chồng có tiền sử ST-TCL > 2 lần khác biệt có ý nghĩa thống kê so với nhóm có tiền sử ST-TCL < 2 lần. Cần xét nghiệm NST cho các cặp vợ chồng có tiền sử sảy thai > 2 lần.

Từ khóa: Sẩy thai, thai chết lưu, nhiễm sắc thể.

SUMMARY

THE CHROMOSOMAL MUTATIONS IN COUPLES WITH A HISTORY OF MISCARRIAGE, STILLBIRTH

Miscarriage and stillbirth are two of the many reproduction abnormalities. It is cause about severe consequences of psychological, economic burdens for many couples and for the society. Chromosomal abnormalities are one of the causes of miscarriage, stillbirth. **Objectives:** (1) Identify types of chromosomal mutations in couples with a history of miscarriage, stillbirth. (2) The relationship between chromosome mutations and the number of miscarriages and stillbirths. **Subjects:** 1222 couples with a history of miscarriage, stillbirth have chromosome tests. **Study method:** retrospective description. **Results:** There were 61 couples with 62 chromosomal mutations, the rate was 4.99% (42 cases in wife, 20 cases in husband). The rate of structural mutation was 4.66%, numerical mutation was 0.33%. The rate of chromosomal mutations in couples with a history of > 2 times - miscarriage, stillbirth group was statistically different compared to the couples with a history of < 2 times - miscarriage, stillbirth group. **Conclusion:** The rate of chromosomal abnormalities in couples with a history of miscarriage, stillbirth was 4.99%. It is recommended to have a chromosome test for couples with a history of > 2 times - miscarriage, stillbirth.

Keywords: miscarriage, stillbirth, chromosomes.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Sẩy thai (ST) và thai chết lưu (TCL) là hai trong số rất nhiều bất thường thai sản thường gặp. Nó để lại những gánh nặng rất lớn về mặt tâm lý, kinh tế cho nhiều cặp vợ chồng và cho cả xã hội. Có rất nhiều nguyên nhân khác nhau liên

quan đến sảy thai và thai chết lưu như mẹ lớn tuổi, bất thường tử cung, sử dụng dụng cụ tránh thai, nhiễm trùng sinh dục... Ngoài ra bất thường di truyền ở thai nhi cũng là nguyên nhân phổ biến nhất của sảy thai và thai chết lưu, trong đó có bất thường nhiễm sắc thể (NST). Những cặp vợ chồng mang rối loạn NST sẽ tạo nên những hợp tử bất thường gây chết phôi hoặc thai dẫn sảy thai và thai chết lưu [1]. Hiện nay, trên thế giới và ở Việt nam đã có một số nghiên cứu về bất thường NST ở những cặp vợ chồng có tiền sử sẩy thai, thai chết lưu [2]. Tuy nhiên, nghiên cứu của chúng tôi muốn tìm hiểu thêm về các dạng bất thường NST và mối liên quan giữa bất thường NST với tiền sử sảy thai, thai chết lưu ở các cặp vợ chồng có tiền sử thai sản bất thường với mục tiêu:

1. Xác định các dạng đột biến NST ở những cặp vợ chồng có tiền sử sẩy thai, thai chết lưu.

2. Bước đầu tìm hiểu mối liên quan giữa đột biến NST với số lần sẩy thai, thai chết lưu.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Gồm 1222 cặp vợ chồng có tiền sử sẩy thai, thai chết lưu đến làm xét nghiệm NST tại Trung tâm Chẩn đoán trước sinh – Bệnh viện phụ sản Trung ương từ tháng 12/2014 - 6 /2016. Với phương pháp nghiên cứu mô tả hồi cứu.

Số liệu thống kê được xử lý với phần mềm SPSS 20.0.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Tỷ lệ các dạng đột biến NST của các cặp vợ chồng có tiền sử ST – TCL

Trong tổng số 1222 cặp vợ chồng có:

- 1161 cặp vợ chồng có bộ NST bình thường chiếm 95,01%.

- 61 cặp có vợ hoặc chồng hoặc cả hai có mang đột biến NST chiếm tỷ lệ 4,99%.

Sau đây chúng tôi sẽ đi vào chi tiết các dạng rối loạn NST.

3.2. Các dạng đột biến NST ở người vợ và người chồng có tiền sử ST – TCL

3.2.1. Các dạng đột biến NST ở các cặp vợ chồng có tiền sử ST – TCL

Bảng 3.1 Các dạng đột biến NST ở các cặp vợ chồng có tiền sử ST-TCL

Loại đột biến NST	Vợ		Chồng	
	Số lượng	Tỷ lệ (%)	Số lượng	Tỷ lệ (%)
Số lượng	1	0,08	3	0,25
Cấu trúc	Chuyển đoạn	41	3,36	16
	Nhân đoạn	0	0	1
Tổng Số	42	3,44	20	1,64

- 57 cặp có vợ hoặc chồng mang đột biến cấu trúc NST chiếm 93,44%.

Nhận xét: Trong 61 cặp vợ chồng có 62 đột biến NST thì:

- 3 cặp có vợ hoặc chồng mang đột biến số lượng NST chiếm 4,92%.

- 1 cặp vợ chồng cả hai người đều mang đột biến NST trong đó vợ mang đột biến chuyển đoạn tăng mang đột biến lệch bội NST chiếm 1,64%.

Tỷ lệ người vợ mang NST đột biến là 3,44%, ở người chồng tỷ lệ này là 1,64%. Sự khác biệt ý nghĩa thống kê với $p < 0,05$. Các dạng đột biến cấu trúc NST gấp chủ yếu so với các dạng đột biến số lượng NST trong đó đột biến cấu trúc tăng cân bằng (chuyển đoạn) chiếm tỷ lệ rất cao so với dạng không cân bằng. Cụ thể:

Ở người vợ: Có 41/42 trường hợp (chiếm 97,62%) mang đột biến cấu trúc NST trong đó 100% trường hợp đều thuộc dạng chuyển đoạn. Có 1/42 trường hợp (chiếm 2,38%) mang đột biến số lượng NST dạng lệch bội.

Ở người chồng: Có 17/20 trường hợp (chiếm 35%) mang đột biến cấu trúc NST trong đó có 16/20 trường hợp (chiếm 80%) thuộc dạng chuyển đoạn và 1/20 trường hợp (chiếm 5%) thuộc dạng nhân đoạn. Có 3/20 trường hợp (chiếm 15%) mang

đột biến số lượng NST (tất cả là dạng lệch bội).

3.3.2. Các kiểu đột biến cấu trúc NST ở các cặp vợ chồng có tiền sử ST - TCL

3.3.2.1. Các kiểu chuyển đoạn nhiễm sắc thể

Có 57 trường hợp mang chuyển đoạn NST (41 người vợ, 16 người chồng):

- 41 trường hợp chuyển đoạn tương hỗ trong đó ở người vợ gấp 28 trường hợp và ở người chồng gấp 13 trường hợp. Sự khác biệt có ý nghĩa thống kê với $p < 0,05$ ($p = 0,011$).

- 16 trường hợp chuyển đoạn hòa hợp tâm, trong đó ở người vợ gấp 13 trường hợp và ở người chồng gấp 3 trường hợp, tỷ lệ vợ/chồng = 4,33.

Chuyển đoạn hòa hợp tâm giữa các NST cùng cặp tương đồng gấp ở 2 trường hợp t(21q; 21q) gấp ở vợ và t(22q; 22q) gấp ở chồng.

3.3.2.2. Các kiểu nhân đoạn NST: Chỉ gặp duy nhất 1 trường hợp nhân đoạn NST số 15 ở người nam với kích thước đoạn lặp khá dài 46,XY,dup(15)(p24→pter).

3.3. Tỷ lệ đột biến nhiễm sắc thể theo số lần ST - TCL

Bảng 3.2. Tỷ lệ đột biến NST theo số lần ST-TCL (diểm cắt là 1 lần)

BTTS	Vợ			Chồng		
	N	n	Tỷ lệ (%)	N	n	Tỷ lệ (%)
ST-TCL 1 lần (1)	209	3	1,4	209	2	1,0
ST-TCL > 1 lần (2)	1013	39	3,8	1013	18	1,8
Tổng số	1222	42	3,4	1222	20	1,6
p_{1-2}	$p = 0,125$			$p = 0,555$		

Bảng 3.3. Tỷ lệ đột biến NST theo số lần ST-TCL (diểm cắt là 2 lần)

BTTS	Vợ			Chồng		
	N	n	Tỷ lệ (%)	N	n	Tỷ lệ (%)
ST-TCL ≤ 2 lần (3)	858	21	2,4	858	9	1,0
ST-TCL > 2 lần (4)	364	21	5,8	364	11	3,0
Tổng số	1222	42	3,4	1222	20	1,6
p_{1-2}	$p = 0,006$			$p = 0,025$		

Chú thích: N: Tổng số nghiên cứu. n: Số trường hợp mang NST đột biến.

Nhận xét: Người vợ: Với điểm cắt là 1 lần và > 1 lần ST-TCL nhận thấy: Tỷ lệ đột biến NST ở nhóm ST-TCL 1 lần là 1,4% và nhóm ST-TCL > 1 lần là 3,8%. Sự khác biệt không có ý nghĩa thống kê ($p=0,125$).

Với điểm cắt là ≤ 2 lần và > 2 lần ST-TCL nhận thấy: Tỷ lệ đột biến NST ở nhóm ST-TCL ≤ 2 lần là 2,4% và nhóm ST-TCL > 2 lần là 5,8%. Sự khác biệt có ý nghĩa thống kê ($p=0,006$).

Người chồng: Với điểm cắt là 1 lần và > 1 lần ST-TCL nhận thấy: Tỷ lệ đột biến NST ở nhóm ST-TCL 1 lần là 1,0% và nhóm ST-TCL > 1 lần là 1,8%. Sự khác biệt không có ý nghĩa thống kê ($p=0,555$).

Với điểm cắt là ≤ 2 lần và > 2 lần ST-TCL nhận thấy: Tỷ lệ đột biến NST ở nhóm ST-TCL ≤ 2 lần là 1% và nhóm ST-TCL > 2 lần là 3%. Sự khác biệt có ý nghĩa thống kê ($p=0,025$).

V. BÀN LUẬN

Tỷ lệ rối loạn NST ở các cặp vợ chồng có tiền sử sảy thai, thai chết lưu

Bảng 4.1. So sánh tỷ lệ đột biến NST với các nghiên cứu khác

Quốc gia	Tác giả	Số cặp vợ chồng	Số bất thường NST / %
Canada	M.De Braekeleer(1990)[25][5]	22199	1043 (4,7%)
Nhật Bản	Kochhar, P.K (2013)[28] [8]	788	54 (6,8%)
Ai Cập	Frenny J Sheth (2013)[26] [6]	4859	170 (3,5%)

Trung Quốc	Fan, H.T. (2016)[40] [12]	1948	58 (2,98 %)
Việt Nam	Nguyễn Văn Rực (2012)[19] [3]	350	24 (6,68 %)
Việt Nam	H.T.N.Lan (2017)	1222	61 (4,99 %)

Các bất thường NST của bố mẹ là một trong những nguyên nhân chủ yếu liên quan đến ST-TCL. Theo một số nghiên cứu trên thế giới tỷ lệ đột biến NST trong nhóm các cặp vợ chồng có tiền sử ST - TCL dao động từ 2-8% tùy từng cộng đồng nhưng nó đều cao hơn một cách có ý nghĩa so với tỷ lệ 0,3-0,4% trong quần thể các cặp vợ chồng có tiền sử thai sản bình thường.

Trong nghiên cứu của chúng tôi, tỷ lệ bất thường NST nói chung là 4,99% thấp hơn so với nghiên cứu của Nguyễn Văn Rực, Kochhar, P.K. nhưng lại cao hơn nghiên cứu của Frenny J Sheth, Fan, H.T và nhin chung rơi vào khoảng giữa 2-8% theo các nghiên cứu trên thế giới nên có thể chấp nhận được, nhưng tương tự kết quả của M.De Braekeleer(1990) là 4,7%. Tuy có sự khác biệt về tỷ lệ bất thường NST nhưng nhìn chung các nghiên cứu đều chỉ ra rằng đột biến cấu trúc NST luôn chiếm tỷ lệ lớn hơn so với đột biến số lượng NST ở các cặp vợ chồng có BTSS. Zhang, Z. và cs (2011) phát hiện 22 trường hợp bất thường NST trong các cặp vợ chồng có tiền sử BTTS thì 100% các trường hợp là bất thường về cấu trúc NST [7]. Nghiên cứu của Yu M. Y. (2002) trên 9258 cặp vợ chồng cho thấy dạng rối loạn cấu trúc NST chiếm 86,9%, còn rối loạn về số lượng chỉ chiếm 13,1%. Nguyễn Văn Rực (2012) [3] khi phân tích 350 cặp vợ chồng có tiền sử STLT đưa ra kết quả có 24 trường hợp có biểu hiện rối loạn NST trong đó 87,5% (21/24 trường hợp) mang đột biến cấu trúc và 12,5% (3/24 trường hợp) mang đột biến số lượng NST [3]. Nghiên cứu của chúng tôi cho kết quả 57/61 (chiếm 93,44%) cặp vợ chồng có vợ hoặc chồng mang đột biến cấu trúc NST, 3/61 (chiếm 4,92%) cặp vợ chồng có vợ hoặc chồng mang đột biến số lượng NST, đặc biệt có 1/61 (chiếm 1,64%) cặp vợ chồng có cả vợ và chồng mang đột biến NST trong đó chồng mang đột biến số lượng NST, vợ mang đột biến chuyển đoạn. Kết quả này tương tự với nhiều nghiên cứu trong nước và trên thế giới.

Trong 61 cặp vợ chồng có đột biến NST có 42 trường hợp quan sát thấy ở người vợ và 20 trường hợp ở người chồng. Chúng tôi nhận thấy ở cả vợ và chồng chủ yếu là dạng chuyển đoạn (41/42 trường hợp (chiếm 97,62%) ở vợ và tất cả là chuyển đoạn tương hỗ và 16/20 trường hợp (chiếm 80%) ở chồng trong đó có 15/16 trường hợp là chuyển đoạn cân bằng còn 1/16 trường hợp nhân đoạn NST số 15).

Kết quả nghiên cứu của Nguyễn Văn Rực (2012) cũng cho thấy tỷ lệ đột biến cấu trúc dạng chuyển đoạn chiếm đa số 19/21 trường hợp (chiếm 90,48%), và không phát hiện trường hợp đột biến không cân bằng nào [3]. Phùng Như Toàn (2004) nghiên cứu trên 215 cặp vợ chồng có tiền sử STLT phát hiện 18 trường hợp có rối loạn NST và 100% đều là dạng chuyển đoạn. Theo kết quả nghiên cứu của Fan, H.T. (2016) phát hiện 58 trường hợp bất thường NST trong đó 20 trường hợp là nam giới và 38 trường hợp là nữ giới. Có 18/20 (chiếm 90%) trường hợp ở nam và 35/38 (chiếm 92,11%) trường hợp ở nữ là đột biến chuyển đoạn, số còn lại là dạng đảo đoạn quanh tâm.

Mối liên quan giữa tỷ lệ đột biến NST với số lần ST - TCL: Khoảng 15 – 20% số ca mang thai được chẩn đoán lâm sàng kết thúc bằng ST hoặc TCL, đây là một tỷ lệ rất lớn vì vậy việc hiểu biết rõ về mối liên quan giữa đột biến – một trong những nguyên nhân chính gây ST-TCL là điều hết sức cần thiết.

Trong điều kiện xã hội ngày càng phát triển, con người ngày càng quan tâm tới sức khỏe sinh sản việc một cặp vợ chồng bị ST-TCL một lần đã là một áp lực lớn trong cuộc sống. Do đó trong nghiên cứu này chúng tôi tiến hành trên 2 điểm cắt:

- Trường hợp thứ nhất lấy điểm cắt là 1 lần và lớn hơn 1 lần ST-TCL.

- Trường hợp thứ hai lấy điểm cắt là nhỏ hơn hoặc bằng 2 lần và lớn hơn 2 lần ST-TCL.

Từ đó so sánh sự khác nhau ở hai điểm cắt này và trả lời cho câu hỏi tư vấn đã cần thiết tiến hành một xét nghiệm NST khi mới ST-TCL lần đầu hay chưa.

Kết quả ở điểm cắt thứ nhất tỷ lệ đột biến NST ở nhóm ST-TCL lớn hơn 1 lần cao hơn nhóm ST-TCL 1 lần ở cả vợ và chồng, tuy nhiên sự khác biệt này không có ý nghĩa thống kê (với $p_{vq} = 0,125$ và $p_{chồng} = 0,555$). Ở điểm cắt thứ hai tỷ lệ đột biến NST ở nhóm ST-TCL > 2 lần cao hơn nhóm ST-TCL ≤ 2 lần, và ở điểm cắt này sự khác biệt có ý nghĩa thống kê (với $p_{vq} = 0,006$ và $p_{chồng} = 0,025$).

Nhìn chung kết quả này tương đồng với nghiên cứu của Asgari, A.(2013) [4] có nghĩa là tỷ lệ đột biến NST trong các cặp vợ chồng có lớn 2 lần ST-TCL cao hơn một cách có ý nghĩa so với các đối tượng có từ 2 lần ST-TCL trở xuống. Vì vậy nên tiến hành xét nghiệm NST cho các đối

tượng này nhằm thực hiện tư vấn di truyền một cách kịp thời hạn chế hậu quả đáng tiếc xảy ra trong quá trình sinh sản. Đối với các cặp vợ chồng chỉ mới ST-TCL một lần chưa nhất thiết phải tiến hành xét nghiệm NST tuy nhiên nên tiến hành nếu có điều kiện.

V. KẾT LUẬN

1. Tỷ lệ bắt thường NST: Có 61 cặp vợ chồng với 62 đột biến NST chiếm tỷ lệ 4,99% (42 trường hợp ở vợ, 20 trường hợp ở chồng). Đột biến cấu trúc chiếm 4,66%, đột biến số lượng chiếm 0,33%.

- Ở vợ đột biến cấu trúc NST chiếm 97,62% (28 chuyển đoạn tương hỗ, 13 chuyển đoạn hòa hợp tâm), 1 trường hợp (2,38%) mang đột biến dạng khâm 90% [46,XX]/10% [47,XXX]

- Ở chồng đột biến cấu trúc NST chiếm 85% (12 chuyển đoạn tương hỗ, 3 chuyển đoạn hòa hợp tâm, 1 xen đoạn và 1 nhân đoạn). Đột biến số lượng chiếm 15% (2[XYY], 1[XY,+Mar]).

2. Mối liên quan giữa đột biến NST với số lân ST-TCL

- Điểm cắt là 1 lần và >1 lần ST-TCL:

Người vợ: Nhóm ST-TCL 1 lần: 1,4%; Nhóm ST-TCL > 1 lần: 3,8%. Sự khác biệt không có ý nghĩa thống kê ($p=0,125$).

Người chồng: Nhóm ST-TCL 1 lần: 1,0%. Nhóm ST-TCL > 1 lần: 1,8%. Sự khác biệt không có ý nghĩa thống kê ($p=0,55$).

- Điểm cắt là ≤ 2 lần và > 2 lần ST-TCL:

Nhóm ST-TCL ≤ 2 lần: 2,4%. Nhóm ST-TCL > 2 lần: 5,8%. Sự khác biệt có ý nghĩa thống kê ($p=0,006$).

Nhóm chồng: Nhóm ST-TCL ≤ 2 lần: 1%. Nhóm ST-TCL > 2 lần: 3%. Sự khác biệt có ý nghĩa thống kê ($p=0,025$).

Cần tiến hành xét nghiệm NST cho những cặp vợ chồng có tiền sử ST-TCL > 2 lần.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

- Suciuc, N. and V. Plaiasu, A time stamp comparative analysis of frequent chromosomal abnormalities in Romanian patients. J Matern Fetal Neonatal Med, 2014. 27(1): p. 1-6.
- Qin, J.Z., et al., Risk of chromosomal abnormalities in early spontaneous abortion after assisted reproductive technology: a meta-analysis. PLoS One, 2013. 8(10): p. e75953.
- Nguyễn Văn Rực, L.T.H., Nguyễn Ngân Hà, Đặng Thị Nhàn, Phân tích nhiễm sắc thể ở 350 cặp vợ chồng sảy thai liên tiếp và sinh con bị dị tật bẩm sinh, in Tạp chí nghiên cứu y học. 2012. p. 24-28.
- Asgari, A., et al., The study of chromosomal abnormalities and heteromorphism in couples with 2 or 3 recurrent abortions in Shahid Beheshti Hospital of Hamedan. Iran J Reprod Med, 2013. 11(3): p. 201-8.
- M.D. Braekeleer, T.-N.D., Cytogenetic studies in couples experiencing repeated pregnancy losses. 1990. 5(5): p. 519-528.
- Sheth, F.J., et al., Chromosomal abnormalities in couples with repeated fetal loss: An Indian retrospective study. Indian J Hum Genet, 2013. 19(4): p. 415-22.
- Zhang, Z., et al., Chromosomal abnormalities in patients with recurrent spontaneous abortions in northeast China. J Reprod Med, 2011. 56(7-8): p. 321-4.

ĐẶC ĐIỂM LÂM SÀNG VÀ HÌNH ẢNH CỘNG HƯỞNG TỪ HẠT NHÂN Ở BỆNH NHÂN LOẠN NĂNG THÁI DƯƠNG HÀM

Đinh Diệu Hồng*, Nguyễn Mạnh Thành*, Lầu A Minh*

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả đặc điểm lâm sàng và hình ảnh cộng hưởng từ hạt nhân (MRI) ở bệnh nhân loạn năng thái dương hàm (TMD). **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả chùm ca bệnh trên 21 bệnh nhân được chẩn đoán loạn năng thái dương hàm tại khoa Răng Hàm Mặt, Bệnh viện Đại học Y Hà Nội. **Kết quả:** tỷ lệ TMD ở nam thấp hơn nữ, 38.1% so với 61.9%. Vị trí đau thường gặp nhất là vùng cằm mặt và vùng khớp thái dương hàm (TMJ)/quanh tai với tỷ lệ lần lượt là 95.2% và 90.5%. Biến độ há miêng từ 10 đến 30 mm với giá trị hay gấp nhất là 10 và 15mm,

giá trị trung bình là $16,19 \pm 6,306$. **Kết luận:** TMD gây ảnh hưởng lên bệnh nhân nữ nhiều hơn là bệnh nhân nam. Các triệu chứng lâm sàng có thể gặp của TMD là đau vùng cơ mặt hoặc vùng TMJ, hạn chế há miêng, tiếng kêu khớp bất thường, và lệch đường hà ngầm miêng... Các hình ảnh có thể gặp trên MRI của TMD là sai lệch vị trí đĩa khớp ra trước, trán dịch khớp, biến dạng đĩa khớp... MRI chỉ phát hiện được các tổn thương của đĩa khớp, nếu chỉ sử dụng MRI để chẩn đoán loạn năng TDH là chưa thuyết phục và dễ bỏ sót tổn thương.

Từ khóa: Khớp thái dương hàm (TMJ), loạn năng khớp thái dương hàm (TMD), hình ảnh cộng hưởng từ hạt nhân (MRI).

SUMMARY

CLINICAL AND MAGNETIC RESONANCE IMAGE CHARACTERISTICS IN TEMPOROMANDIBULAR DISORDER PATIENTS
Purpose of research: the purpose of this study

*Viện Đào tạo Răng Hàm Mặt, Trường Đại học Y Hà Nội
Chủ trách nhiệm chính: Đinh Diệu Hồng
Email: dieuhong201@gmail.com
Ngày nhận bài: 3.10.2017
Ngày phản biện khoa học: 23.12.2017
Ngày duyệt bài: 29.12.2017