

VAI TRÒ DI TRUYỀN TẾ BÀO TRONG PHÂN LOẠI VÀ TIÊN LƯỢNG ĐỘNG KINH TRẺ EM

Tôn Nữ Vân Anh¹, Nguyễn Tấn Cường², Nguyễn Hữu Sơn³

¹Bộ môn Nhi, Trường Đại học Y Dược, Đại học Huế, Việt Nam

²Khoa Nhi, Bệnh viện Đại học Y khoa Phan Châu Trinh, Việt Nam

³Trung tâm Nhi, Bệnh viện Trung ương Huế, Việt Nam

TÓM TẮT

Đặt vấn đề: Bệnh động kinh là một rối loạn của não, được đặc trưng bởi khuynh hướng mạn tính trong việc phát sinh các cơn co giật, gây ra các hậu quả về sinh học thần kinh, nhận thức, tâm lý và xã hội. Tìm hiểu về đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và nguyên nhân gây bệnh đặc biệt nguyên nhân di truyền sẽ giúp bác sĩ tiên lượng và lựa chọn phương pháp điều trị thích hợp

Đối tượng, phương pháp: Nghiên cứu mô tả cắt ngang trên 41 bệnh nhi dưới 16 tuổi được chẩn đoán xác định động kinh và có làm xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ tại Trung tâm Nhi, Bệnh viện Trung ương Huế từ tháng 3/2022 đến tháng 9/2023.

Kết quả: Nhóm tuổi khởi phát bệnh động kinh hay gặp nhất là dưới 2 tuổi (85,5%). Cơn động kinh toàn thể chiếm tỷ lệ cao nhất (80,5%). Về cận lâm sàng, điện não đồ (EEG) có sóng động kinh chiếm 65,9%; hình ảnh học sọ não bất thường chiếm 45,8%. Kết quả nhiễm sắc thể đồ phát hiện 4 trường hợp bất thường, bao gồm các bất thường cấu trúc như mất đoạn và chuyển đoạn phức tạp. Có mối liên quan có ý nghĩa thống kê giữa bất thường nhiễm sắc thể với tiền sử chậm phát triển tinh thần - vận động, dễ non, bất thường trong thai kỳ, các bất thường về hình thái cơ thể và phân loại bệnh động kinh ($p < 0,05$).

Kết luận: Động kinh ở trẻ em thường khởi phát sớm với đa dạng kiểu hình lâm sàng. Xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ đóng vai trò quan trọng trong chẩn đoán nguyên nhân, đặc biệt ở nhóm trẻ có chậm phát triển tinh thần - vận động và bất thường hình thái.

Từ khóa: Động kinh trẻ em, nhiễm sắc thể đồ, di truyền, chậm phát triển tinh thần - vận động.

ABSTRACT

THE ROLE OF CYTOGENETICS IN THE CLASSIFICATION AND PROGNOSIS OF PEDIATRIC EPILEPSY

Ton Nu Van Anh¹, Nguyen Tan Cuong², Nguyen Huu Son³

Background: Epilepsy is a brain disorder characterized by an enduring predisposition to generate epileptic seizures and by the neurobiologic, cognitive, psychological, and social consequences of this condition. Understanding the clinical and paraclinical characteristics, as well as the etiology - particularly genetic causes - will assist physicians in prognostication and selecting appropriate treatment strategies.

Methods: A cross-sectional descriptive study was conducted on 41 pediatric patients under 16 years old diagnosed with epilepsy who underwent Karyotype testing at the Pediatric Center, Hue Central Hospital from March 2022 to September 2023.

Ngày nhận bài: 11/01/2026. Ngày chỉnh sửa: 28/02/2026. Chấp thuận đăng: 04/3/2026

Tác giả liên hệ: Nguyễn Tấn Cường. Email: drtancuongnote@gmail.com. ĐT: 0918744729

Vai trò di truyền tế bào trong phân loại và tiên lượng động kinh trẻ em

Results: The most common age of onset was under 2 years old (85.5%). Generalized seizures accounted for the highest proportion (80.5%). Regarding paraclinical findings, epileptiform discharges on EEG were found in 65.9%; abnormal brain imaging was observed in 45.8%. Karyotype analysis revealed 4 abnormal cases, including structural abnormalities such as deletions and complex translocations. Significant associations were found between chromosomal abnormalities and a history of psychomotor retardation, premature birth, pregnancy abnormalities, and dysmorphic features ($p < 0.05$).

Conclusion: Pediatric epilepsy commonly presents with early onset and heterogeneous clinical phenotypes. Karyotype analysis plays an important role in etiological diagnosis, particularly in children presenting with developmental delay and dysmorphic features.

Keywords: Pediatric epilepsy, Karyotype, genetic, psychomotor developmental delay.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh động kinh là một rối loạn thường gặp của hệ thần kinh trung ương, đặc trưng bởi sự phóng điện quá mức, đồng bộ và nhất thời của một nhóm các nơ-ron trong não. Tần suất mắc bệnh cao nhất trong 10 năm đầu đời, đặc biệt là năm đầu tiên. Theo Tổ chức Y tế Thế giới (WHO), có khoảng 50 triệu người mắc động kinh trên toàn cầu [1].

Nguyên nhân gây động kinh rất đa dạng, bao gồm cấu trúc, chuyển hóa, miễn dịch, nhiễm trùng và di truyền. Trong đó, các yếu tố di truyền, bao gồm bất thường về gen và nhiễm sắc thể (NST), ngày càng được quan tâm [2]. Các nghiên cứu cho thấy khoảng 2 - 3% tổng số bệnh nhân động kinh có liên quan đến các hội chứng di truyền hoặc bất thường NST [3]. Việc xác định các bất thường này không chỉ giúp chẩn đoán xác định nguyên nhân mà còn có ý nghĩa quan trọng trong tiên lượng bệnh, định hướng điều trị và tư vấn di truyền cho gia đình [4].

Tại Việt Nam, các nghiên cứu về động kinh trẻ em đã được thực hiện khá nhiều, tuy nhiên các nghiên cứu về nguyên nhân di truyền, đặc biệt là nhiễm sắc thể đồ vẫn còn hạn chế. Xuất phát từ thực tế đó, chúng tôi tiến hành nghiên cứu này nhằm mô tả đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và tìm hiểu mối liên quan giữa các yếu tố này với bất thường nhiễm sắc thể đồ ở trẻ em mắc bệnh động kinh.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu

Gồm 41 bệnh nhi dưới 16 tuổi, được chẩn đoán xác định động kinh và đang điều trị tại Trung tâm Nhi, Bệnh viện Trung ương Huế từ tháng 3/2022 đến tháng 9/2023.

Tiêu chuẩn chọn bệnh: Bệnh nhi được chẩn đoán xác định động kinh theo tiêu chuẩn của ILAE 2014 (có ít nhất 2 cơn co giật cách nhau > 24 giờ, hoặc 1 cơn với nguy cơ tái phát cao, hoặc có hội chứng động kinh) và được làm xét nghiệm nhiễm sắc thể đồ.

Tiêu chuẩn loại trừ: Bệnh nhân và/hoặc gia đình bệnh nhân không đồng ý tham gia nghiên cứu.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

Thiết kế nghiên cứu: Mô tả cắt ngang. Chọn mẫu theo phương pháp lấy mẫu thuận tiện.

Phương pháp thu thập số liệu: Hỏi bệnh, khám lâm sàng và thu thập thông tin từ hồ sơ bệnh án. Các biến số bao gồm: đặc điểm chung, tiền sử, đặc điểm cơn động kinh (theo phân loại ILAE 2010), đặc điểm hình thái, kết quả điện não đồ (EEG) và kết quả nhiễm sắc thể đồ.

2.3. Đạo đức nghiên cứu

Nghiên cứu đã được thông qua bởi Hội đồng Đạo đức trong nghiên cứu Y sinh học. Tất cả phụ huynh hoặc người giám hộ hợp pháp của bệnh nhi đều được giải thích rõ về mục đích nghiên cứu và tự nguyện ký bản đồng thuận tham gia nghiên cứu. Thông tin cá nhân của bệnh nhi được bảo mật tuyệt đối và chỉ sử dụng cho mục đích nghiên cứu khoa học.

2.4. Phương pháp xử lý số liệu

Số liệu được nhập liệu, làm sạch và mã hóa trước khi phân tích. Phân tích thống kê được thực hiện bằng phần mềm SPSS, với mức ý nghĩa thống kê $p < 0,05$.

III. KẾT QUẢ

3.1. Đặc điểm chung và tiền sử

Trong tổng số 41 bệnh nhi, nhóm tuổi dưới 2 tuổi chiếm tỷ lệ cao nhất (51,2%). Tỷ lệ nam/nữ là 1,05/1. Về tiền sử, chậm phát triển tinh thần - vận động là yếu tố phổ biến nhất (48,8%), tiếp theo là co giật do sốt (29,3%), bất thường trong quá trình mang thai (19,5%).

Vai trò di truyền tế bào trong phân loại và tiên lượng động kinh trẻ em

3.2. Đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng

Tuổi khởi phát cơn động kinh đầu tiên chủ yếu là dưới 2 tuổi (85,5%). Phần lớn các cơn động kinh kéo dài dưới 5 phút chiếm phần lớn (70,7%). Đặc điểm lâm sàng trong cơn động kinh, trong đó đa số bệnh nhi trong cơn động kinh có rối loạn ý thức chiếm tỷ lệ 95,1%, co giật (80,5%), tím da niêm mạc (70,7%), tăng trương lực cơ (68,3%), tăng tiết đàm giải (46,3%) và thấp nhất lần lượt là hai nhóm rối loạn nhịp thở (4,9%) và giảm trương lực cơ (2,4%) (Bảng 1).

Bảng 1: Đặc điểm lâm sàng trong cơn

Triệu chứng	Số lượng (n=41)	Tỷ lệ (%)
Rối loạn ý thức	39	95,1
Co giật	33	80,5
Tím da niêm mạc	29	70,7
Tăng trương lực cơ	28	68,3
Tăng tiết đàm giải	19	46,3
Rối loạn nhịp thở	2	4,9
Giảm trương lực cơ	1	2,4

Về phân loại cơn động kinh theo ILAE 2010, cơn toàn thể chiếm ưu thế với 80,5%, cơn cục bộ (14,6%) và không rõ loại (4,9%) (Bảng 2).

3.3. Mô tả đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng và kiểu hình của trẻ động kinh có bất thường nhiễm sắc thể đồ

Kết quả phân tích nhiễm sắc thể, phát hiện 4/41 trường hợp bất thường, bao gồm: 46,XY,del(3)(q29); 46,XY,del(13)(q12q14); Bất thường cấu trúc phức tạp liên quan các NST 2, 3, 5 và 13; 46,XX,del(9)(q33). Các trường hợp bất thường này được mô tả đặc điểm ở Bảng 4, Bảng 5 và Bảng 6.

Bảng 4: Mô tả các đặc điểm chung

Đặc điểm	Trường hợp 1	Trường hợp 2	Trường hợp 3	Trường hợp 4
Kết quả nhiễm sắc thể đồ	46, XY, del(3)(q29)	46, XY, del(13)(q12q14)	Bất thường cấu trúc phức tạp liên quan đến nhiều nhiễm sắc thể: 2, 3, 5 và 13	46, XX, del(9)(q33)
Tuổi	6 tháng tuổi	44 tháng tuổi	16 tháng tuổi	26 tháng tuổi
Giới	Nam	Nam	Nam	Nữ
Bất thường trong quá trình mang thai	Thiếu ối, cạn ối	Mẹ sốt trong tháng đầu thai kỳ, nhau tiền đạo trung tâm	Siêu âm thai lúc 26 tuần phát hiện nang trong não	Bình thường (BT)

Bảng 2. Phân loại cơn động kinh

Loại cơn	Số lượng (n=41)	Tỷ lệ (%)
Cơn toàn thể	33	80,5
Cơn cục bộ	6	14,6
Cơn không rõ loại	2	4,9

Trẻ động kinh có bất thường về hình thái cơ thể chiếm 24,4%.

Điện não đồ (EEG): Ghi nhận sóng động kinh ở 27/41 trẻ (65,9%). Dạng sóng phổ biến nhất là sóng nhọn (48,1%) và phức hợp nhọn-sóng (33,3%), sóng chậm kích phát (14,8%) và có 1 (3,7%) trường hợp có sóng loạn nhịp điện thế cao bệnh nhân hội chứng West (Bảng 3).

Bảng 3: Các dạng sóng động kinh

Dạng sóng động kinh	Số lượng (n=27)	Tỷ lệ (%)
Sóng nhọn	13	48,1
Phức hợp sóng nhọn	9	33,3
Sóng chậm kích phát	4	14,8
Loạn nhịp điện thế cao	1	3,7

Vai trò di truyền tế bào trong phân loại và tiên lượng động kinh trẻ em

Đặc điểm	Trường hợp 1	Trường hợp 2	Trường hợp 3	Trường hợp 4
Tiền sử chu sinh	Bình thường (BT)	Sinh non tháng 36 tuần, cân nặng lúc sinh 2400 gram	sinh non tháng 36 tuần, cân nặng lúc sinh 2200 gram	BT
Tiền sử sau sinh	BT	BT	Nhiễm trùng sơ sinh sớm	BT
TS gia đình	Mẹ ruột	Chú ruột	BT	BT
Phát triển tinh thần - vận động	Chậm phát triển tinh thần - vận động (TT-VĐ) nhẹ	Chậm phát triển TT - VĐ trung bình	Chậm phát triển tinh thần - vận động nặng	Chậm phát triển tinh thần - vận động nhẹ

Bảng 5: Mô tả các đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng

Đặc điểm	Trường hợp 1	Trường hợp 2	Trường hợp 3	Trường hợp 4
Tuổi khởi phát	6 tháng tuổi	4 tháng tuổi	6 tháng tuổi	4 tháng tuổi
Thời điểm khởi phát	Bất kỳ lúc thức hay ngủ	Lúc ngủ	Lúc ngủ	Bất kỳ lúc thức hay ngủ
Thời gian kéo dài cơn	Khoảng 1 phút	Khoảng 10 giây	Từ vài giây đến dưới 5 phút	cơn ngắn vài giây
Tần suất cơn	Cơn dày, khoảng 2 cơn/ngày	Cơn thưa, 1-2 cơn/tháng	Cơn xuất hiện rất nhiều và liên tục trong ngày	Cơn dày, nhiều lần trong ngày
Tiền triệu	Không	Không	Không	Không
Triệu chứng trong cơn	Hai mắt trợn ngược, tăng trương lực cơ toàn thân sau đó giật hai tay hai chân kèm tím môi	Hai mắt trợn ngược, gồng cứng người sau đó co giật hai tay hai chân	Tăng trương lực cơ, gồng cứng toàn thân kèm tím môi và tăng tiết đàm giải	Cơn co thắt ngắn, co giật kiểu gấp người, không mất ý thức trong cơn
Tr/chứng sau cơn	Sau cơn tỉnh	Sau cơn tỉnh	Sau cơn trẻ ngủ lịm	Sau cơn tỉnh
Phân loại cơn	Cơn co cứng co giật toàn thể	Cơn co cứng co giật toàn thể	Cơn co cứng toàn thể	Cơn không rõ loại: H/c West
Điện não đồ	Chưa phát hiện sóng động kinh	Biến đổi với các sóng chậm vùng trán hai bên	Biến đổi với các sóng nhọn - chậm rải rác vùng thái dương hai bên	Biến đổi với loạn nhịp điện thế cao

Vai trò di truyền tế bào trong phân loại và tiên lượng động kinh trẻ em

Bảng 6: Mô tả các đặc điểm kiểu hình

Kiểu hình		Trường hợp 1	Trường hợp 2	Trường hợp 3	Trường hợp 4
Đầu mặt cổ	Vòng đầu	40cm (<-2SD)	51cm BT	44cm (<-2SD)	49,5cm BT
	Trán	Bình thường (BT)	Trán nhô cao nổi rõ	BT	BT
	Mắt	Mắt lác trong	Mắt lác trong	BT	BT
	Tai	BT	BT	Tai bám thấp	BT
	Hàm - miệng	BT	BT	Cằm lẹm	BT
	Cổ	BT	Cổ ngắn	BT	BT
Chi	Chi trên	BT	BT	Các ngón tay dài bất thường	BT
	Chi dưới	BT	BT	Chiều dài bàn ngón chân dài bất thường	BT

Tỷ lệ có nhiễm sắc thể bất thường cao hơn ở nhóm có bất thường trong quá trình mang thai (75,0%), đẻ non (50,0%), chậm phát triển tinh thần - vận động (100,0%), gia đình có người bị động kinh (50%) (Bảng 7).

Bảng 7: Mối liên quan giữa bất thường nhiễm sắc thể và tiền sử.

Đặc điểm	NST đồ	Bất thường		Bình thường		Tổng (n)	p
		n	%	n	%		
Bất thường trong quá trình mang thai	Có	3	75,0	5	13,5	8	< 0,05
	Không	1	25,0	32	86,5	33	
Đẻ non	Có	2	50,0	2	5,4	4	< 0,05
	Không	2	50,0	35	94,6	37	
Chậm phát triển tinh thần - vận động	Có	4	100,0	16	43,2	19	< 0,05
	Không	0	0,0	21	56,8	22	
Gia đình có người bị động kinh	Có	2	50,0	1	2,7	3	< 0,05
	Không	2	50,0	36	97,3	38	
Tổng		4		37		41	

Bệnh nhi có bất thường nhiễm sắc thể đều thuộc nhóm con động kinh toàn thể (75,0%) và con không rõ loại (25,0%) và không có trường hợp nào con cục bộ (Bảng 8).

Bảng 8: Mối liên quan giữa bất thường nhiễm sắc thể và loại con động kinh

Con động kinh	NST đồ	Bất thường		Bình thường		Tổng (n)	p
		n	%	n	%		
Con toàn thể		3	75,0	32	86,5	34	> 0,05
Con cục bộ		0	0,0	4	10,8	6	
Con không rõ loại		1	25,0	1	2,7	2	
Tổng		4	37	41			

Vai trò di truyền tế bào trong phân loại và tiên lượng động kinh trẻ em

Tỷ lệ bất thường hình thái cơ thể trong nhóm trẻ động kinh có nhiễm sắc thể bất thường (75,0%) cao hơn nhóm nhiễm sắc thể bình thường (18,9%) (Bảng 9).

Bảng 9: Mối liên quan giữa hình thái cơ thể với kết quả nhiễm sắc thể đồ

Hình thái \ NST đồ	Bất thường		Bình thường		Tổng (n)	p
	n	%	n	%		
Có bất thường hình thái	3	75,0	7	18,9	10	< 0,05
Bình thường	1	25,0	30	81,1	31	
Tổng	4		37		41	

IV. BÀN LUẬN

4.1. Về đặc điểm chung, lâm sàng và cận lâm sàng

Trong nghiên cứu của chúng tôi, tiền sử chiếm tỷ lệ cao nhất là chậm phát triển tinh thần - vận động với 48,8%, tương đồng với nghiên cứu của Nguyễn Thị Thu Hằng (2019) với 34,0% [5], của Unver O. (2014) có tới 55,9% [6], cho thấy tầm quan trọng của việc đánh giá phát triển tinh thần - vận động ở trẻ động kinh hay nghi ngờ động kinh. Tiền sử co giật do sốt chiếm tỷ lệ 29,3%, tương đồng với nghiên cứu Nguyễn Thị Thu Hằng (2019) là 26,4% [5]. Khả năng co giật do sốt tiến triển thành động kinh cao hơn ở những trường hợp sau: Sốt <1h trước cơn co giật (11%), co giật do sốt có tiền sử gia đình bị động kinh (18%), co giật phức tạp cục bộ (29%), có chậm phát triển tinh thần-vận động (33%) [7]. Có 19,5% trẻ động kinh có bất thường trong quá trình mang thai. Cho thấy, các biến cố chu sinh có liên quan chặt chẽ với bệnh động kinh. Động kinh có thể được ngăn ngừa bằng cách chăm sóc thai kỳ tốt hơn, chuẩn bị đội ngũ hồi sức chuyên nghiệp tại các phòng sinh và phòng mổ.

Kết quả nghiên cứu cho thấy tỷ lệ động kinh khởi phát sớm (dưới 2 tuổi) chiếm đa số (85,5%), tương đồng với nghiên cứu của Nguyễn Thị Thu Hằng (61,1%) [5]; Duggan M. B. (2010): có 50,2% trẻ khởi phát cơn động kinh đầu tiên ở lứa tuổi nữ nhi [8]; Còn theo Unver O. (2015): 30,6% trẻ khởi phát động kinh trong năm đầu [6]. Điều này phản ánh đặc điểm sinh lý thần kinh ở trẻ nhỏ, khi não bộ chưa phát triển hoàn thiện và dễ bị kích thích gây co giật. Thời gian kéo dài dưới 5 phút chiếm tỷ lệ cao nhất với 70,7%, phù hợp với nghiên cứu của Lê Hữu Anh Hòa (2009) với tỷ lệ tương ứng (67,4%) [9]. Thời gian kéo dài cơn co giật là yếu tố quan trọng để

đánh giá tổn thương não do tế bào não ở trẻ rất nhạy cảm với sự thiếu oxy. Vì vậy, tiến hành cắt cơn sau 5 phút như trong phác đồ xử trí co giật là cần thiết.

Trong cơn động kinh, rối loạn ý thức là triệu chứng hay gặp nhất trong cơn động kinh chiếm 95,1%, phù hợp với các y văn về lâm sàng trong cơn động kinh. Giải thích cho điều này là vì trong nghiên cứu của chúng tôi, động kinh toàn thể chiếm tỷ lệ cao nhất nên hầu hết bệnh nhi có biểu hiện rối loạn ý thức trong cơn là phù hợp.

Về phân loại cơn, động kinh toàn thể chiếm ưu thế (80,5%), động kinh cục bộ (14,6%), không phân loại (4,9%) phù hợp với nghiên cứu của Dablouk (2021) lần lượt là 75,4%, 21,1% và 3,5% [10]. Cũng sử dụng phân loại năm 2010 về phân loại động kinh, Hoàng Khánh (2000) động kinh toàn thể chiếm đa số [11]. Điều này cho thấy, ở trẻ em, các cơn co giật toàn thể (đặc biệt là cơn lớn) vẫn là biểu hiện lâm sàng dễ nhận biết và thường gặp nhất.

Về đặc điểm cận lâm sàng: Tỷ lệ phát hiện sóng động kinh trên EEG trong nghiên cứu là 65,9%, phù hợp với nghiên cứu của Lê Hữu Anh Hòa (2009) với 70,9% [9]. Điện não đồ cũng có thể bất thường ở trẻ bình thường và bình thường ở trẻ bị động kinh. Tuy nhiên, vai trò của điện não đồ có thể được cải thiện bằng cách tăng thời gian, số lần ghi hoặc áp dụng các nghiệm pháp kích hoạt như tăng thông khí, kích thích ánh sáng và gây mất ngủ (tuy nhiên sẽ khó thực hiện hơn ở trẻ nhỏ).

4.2. Về bất thường nhiễm sắc thể

Tỷ lệ bất thường nhiễm sắc thể trong nghiên cứu là 9,8%, có sự tương đương với nghiên cứu của Ieshima A. (15,7%) tuy nhiên nghiên cứu này ở nhóm chậm phát triển trí tuệ kèm động kinh [12]. Đáng chú ý, cả 4 trẻ động kinh có bất thường NST

Vai trò di truyền tế bào trong phân loại và tiên lượng động kinh trẻ em

trong nghiên cứu của chúng tôi đều có chậm phát triển tinh thần - vận động và tuổi khởi phát cơn dưới 2 tuổi. Bệnh nhi có bất thường nhiễm sắc thể đều thuộc nhóm động kinh toàn thể (3/4 trường hợp) và cơn không rõ loại (hội chứng West với 1 trường) và không có trường hợp nào có cơn cục bộ, khá tương đồng với nghiên cứu của Ieshima A (1988), chỉ ra bất thường nhiễm sắc thể thường gặp ở các trường hợp co giật sơ sinh, hội chứng West, hội chứng Lennox và cơn động kinh lớn và không gặp ở cơn động kinh cục bộ hoặc cơn vắng ý thức điển hình [12].

Các trường hợp bất thường cụ thể như mất đoạn 3q29 hay 9q33 đều là những bất thường hiếm gặp đã được y văn thế giới mô tả có liên quan đến kiểu hình động kinh, chậm phát triển trí tuệ và dị hình khuôn mặt. Đặc biệt, nghiên cứu ghi nhận mối liên quan chặt chẽ giữa bất thường hình thái cơ thể (dị hình khuôn mặt, tay chân) với kết quả nhiễm sắc thể bất thường ($p < 0,05$). Điều này gợi ý rằng các bác sĩ lâm sàng cần chỉ định xét nghiệm di truyền sớm cho những trẻ động kinh có kèm theo các đặc điểm bất thường về ngoại hình hoặc chậm phát triển.

Ý nghĩa lâm sàng và tư vấn di truyền: Việc phát hiện các bất thường NST có vai trò then chốt trong quản lý bệnh nhân động kinh. Về mặt tiên lượng, các trường hợp có bất thường NST thường kèm theo chậm phát triển tâm thần vận động và kháng thuốc, giúp bác sĩ tiên lượng sát hơn diễn tiến bệnh. Về điều trị, mặc dù chưa có liệu pháp gen đặc hiệu cho các mất đoạn này, việc xác định nguyên nhân giúp tránh các thăm dò không cần thiết và tập trung vào can thiệp sớm các khiếm khuyết phát triển. Đặc biệt, kết quả này là cơ sở quan trọng cho tư vấn di truyền, giúp gia đình hiểu rõ nguy cơ tái mắc và có kế hoạch sàng lọc trước sinh cho các lần mang thai tiếp theo.

4.3. Hạn chế của nghiên cứu

Nghiên cứu này còn một số hạn chế như cỡ mẫu nghiên cứu còn khá nhỏ với 41 bệnh nhi, đồng thời việc áp dụng phương pháp chọn mẫu thuận tiện tại một trung tâm duy nhất có thể chưa phản ánh hoàn toàn đặc điểm của toàn bộ quần thể trẻ em mắc động kinh. Về mặt kỹ thuật, việc chỉ sử dụng nhiễm sắc thể đồ có độ phân giải hạn chế, chỉ phát hiện được các bất thường cấu trúc lớn và bất thường số lượng nhiễm sắc thể, do đó có thể bỏ sót các vi mất đoạn hoặc vi lặp đoạn có kích thước nhỏ dưới ngưỡng quan sát của kính hiển vi quang học.

4.4. Hướng nghiên cứu tiếp theo

Trong thời gian tới, các hướng nghiên cứu tiếp theo cần được thực hiện trên cỡ mẫu lớn hơn và/hoặc đa trung tâm để tăng tính đại diện. Đặc biệt, khi điều kiện kinh tế và kỹ thuật cho phép, việc ứng dụng các kỹ thuật di truyền phân tử chuyên sâu hơn như phân tích microarray nhiễm sắc thể (CMA) hoặc giải trình tự gen thế hệ mới (NGS) là hết sức cần thiết. Những kỹ thuật này sẽ giúp phát hiện các nguyên nhân di truyền ở mức độ vi thể và phân tử, từ đó nâng cao tỷ lệ chẩn đoán nguyên nhân, hỗ trợ đắc lực cho việc tiên lượng, cá thể hóa điều trị và tư vấn di truyền chính xác hơn cho gia đình bệnh nhân.

V. KẾT LUẬN

Nghiên cứu trên 41 trẻ động kinh tại Bệnh viện Trung ương Huế cho thấy bệnh thường khởi phát sớm dưới 2 tuổi (85,5%) với cơn toàn thể chiếm ưu thế. Tỷ lệ phát hiện bất thường nhiễm sắc thể đồ là 9,8%. Các yếu tố nguy cơ liên quan chặt chẽ đến bất thường nhiễm sắc thể bao gồm: tiền sử chậm phát triển tinh thần - vận động, đờ non, bất thường thai kỳ, tiền sử gia đình có người động kinh và đặc biệt là sự hiện diện của các bất thường hình thái cơ thể, cũng như phân loại bệnh động kinh (động kinh toàn thể và hội chứng động kinh). Do đó, nhiễm sắc thể đồ nên được chỉ định mở rộng hơn cho nhóm đối tượng nguy cơ cao này để hỗ trợ chẩn đoán nguyên nhân và tư vấn di truyền.

Tuyên bố về xung đột lợi ích

Các tác giả cam kết không có xung đột lợi ích liên quan đến nghiên cứu này.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. World Health Organization. Global burden of epilepsy and the need for coordinated action at the country level to address its health, social and public knowledge implications: report by the Secretariat. Sixty-eighth World Health Assembly; Geneva: WHO; 2015. Document A68/12.
2. Wirrell EC. ILAE classification of seizures and epilepsy. UpToDate [Internet]. 2023 [cited 2023 Aug 30]. Available from: <https://www.uptodate.com>
3. Lê Quang Cường. Động kinh. Hà Nội: Nhà xuất bản Y học; 2005:11-94.
4. Yamanouchi H, Imataka G, Nakagawa E, Nitta A, Suzuki N, Hirao J, et al. An analysis of epilepsy with chromosomal abnormalities. Brain Dev. 2005;27(5):370-377.

Vai trò di truyền tế bào trong phân loại và tiên lượng động kinh trẻ em

5. Nguyễn Thị Thu Hằng. Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng, nồng độ glucose máu và natri máu ở trẻ động kinh [Luận văn Thạc sĩ y học]. Huế: Đại học Y Dược Huế; 2019.
6. Ünver O, Keskin SP, Uysal S, Ünver A. The epidemiology of epilepsy in children: a report from a Turkish pediatric neurology clinic. *J Child Neurol.* 2015;30(6):698-702.
7. Kliegman RM, St Geme JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM, et al. Part XXV - The Nervous System. *Nelson Textbook of Pediatrics.* 22nd ed. Philadelphia: Elsevier. 2023:3596.
8. Duggan MB. Epilepsy in rural Ugandan children: seizure pattern, age of onset and associated findings. *Afr Health Sci.* 2010;10(3):218-225.
9. Lê Hữu Anh Hòa. Nghiên cứu đặc điểm lâm sàng - điện não của động kinh toàn thể ở bệnh nhi tại Bệnh viện Trung ương Huế [Luận văn Thạc sĩ y học]. Huế: Đại học Y Dược Huế; 2009.
10. Dablouk MOO, Musa AAM, Hamed AA, Rabih RB, Mohamed KA, Homeida MMA, et al. Demographic and Clinical Characteristics of Epilepsy in Childhood: A Prospective Cross Sectional Study from Sudan. *Int J Central Nerv Syst Dis.* 2021;2:6.
11. Hoàng Khánh. Động kinh. Giáo trình sau đại học Thần kinh học. Huế: Nhà xuất bản Đại học Huế; 2007:160-175.
12. Ieshima A, Takeshita K. Chromosome abnormalities and epileptic seizures. *Jinrui Idengaku Zasshi.* 1988;33(1):49-60