

TẠP CHÍ



# NGHIÊN CỨU Y HỌC

ISSN 2354 - 080X

Journal of Medical Research

Volume 117, N°1 - Feb, 2019

Áp dụng kỹ thuật MLPA trong phát hiện đột biến xóa đoạn gen CYP21A2 gây bệnh tăng sản thượng thận bẩm sinh thẻ thiếu 21-hydroxylase

Rò mật sau phẫu thuật cắt gan

Thực thi môi trường không khói thuốc tại trường mẫu giáo và tiểu học trong cả nước năm 2017

Báo cáo ca lâm sàng ung thư tuyến giáp xâm lấn khí quản

TRƯỜNG ĐẠI HỌC Y HÀ NỘI

SỐ 1, TÔN THẤT TÙNG, ĐỐNG ĐA, HÀ NỘI, VIỆT NAM - ĐIỆN THOẠI: (+84).2438527622

## MỤC LỤC

1	Áp dụng kỹ thuật MLPA trong phát hiện đột biến xóa đoạn gen CYP21A2 gây bệnh tăng sản thượng thận bẩm sinh thể thiếu 21-hydroxylase <i>MLPA analysis for mutation detection of CYP21A2 gene in patients with steroid 21-hydroxylase deficiency</i>	1
	Trần Văn Khanh, Vũ Chí Dũng, Trần Huy Thịnh, Lương Hoàng Long, Lê Thị Phương, Ngô Thị Thu Hương, Tạ Thành Văn	
2	Xác định đột biến gen CYP1B1 trên bệnh nhân glôcôm bẩm sinh nguyên phát bằng kỹ thuật giải trình tự gen <i>Mutation analysis of CYP1B1 gene in patients with primary congenital glaucoma using sequencing method</i>	8
	Nguyễn Sơn Tùng, Trần Thu Hà, Trần Huy Thịnh, Tạ Thành Văn, Trần Văn Khanh	
3	Xác định đột biến Exon 3, 9 gen CDH1 trên bệnh nhân ung thư dạ dày thể lan tỏa <i>Determination of genetic mutate exon 3, 9 of CDH1 gene in patients with diffuse gastric cancer</i>	15
	Đinh Thị Thảo, Nguyễn Thị Ngọc Lan, Tạ Thành Văn, Đặng Thị Ngọc Dung	
4	Nghiên cứu đột biến exon 9 và 20 gen PIK3CA trên bệnh nhân ung thư dạ dày <i>Mutation analysis exon 9 and 20 of PIK3CAa gene in patients with gastric cancer</i>	22
	Đương Thị Minh Thoa, Tạ Thành Văn, Đặng Thị Ngọc Dung, Nguyễn Thị Ngọc Lan	
5	Thiết lập giá trị tham chiếu phòng xét nghiệm cho một số xét nghiệm đông máu ở trẻ em <i>Establishing laboratory reference values in children for some coagulation tests</i>	31
	Nguyễn Thị Duyên, Lương Thị Nghiêm, Đặng Thị Hà, Nguyễn Thị Trang, Nguyễn Văn Hải, Nguyễn Thanh Bình, Bùi Thị Hòa, Tạ Thị Thoa, Bùi Ngọc Lan	
6	Xác định đột biến gen CYP21A2 trên bệnh nhân tăng sản thượng thận bẩm sinh thiếu 21-hydroxylase thể mất muối <i>Mutation identification in patients with salt wasting congenital adrenal hyperplasia</i>	39
	Vũ Chí Dũng, Trần Huy Thịnh, Nguyễn Thanh Bình, Tạ Thành Văn, Trần Văn Khanh	

- 7 Hiệu quả của việc áp dụng Lean để giảm thời gian trả kết quả xét nghiệm hóa sinh, miễn dịch của bệnh nhân tại khoa khám bệnh, Bệnh viện Đa khoa tỉnh Ninh Bình 45  
*Applying Lean tools to reduce turnaround time for biochemistry and immunology tests at outpatient department in Ninhbinh General Hospital*
- Vũ Xuân Huynh, Phạm Văn Hiệp, Đặng Thị Ngọc Dung**
- 8 Khảo sát tình trạng nhiễm *Helicobacter pylori* (*H.p*) trong các gia đình có người nhiễm *H.p* 52  
*Helicobacter pylori (h.p) infection in the families of H.p-infected patients*
- Đào Việt Hằng, Vũ Thị Vượng, Ngô Thị Thu Hiền, Nguyễn Thị Hảo, Đào Văn Long**
- 9 Hiệu quả của tiêm Botulinum nhóm A (Dysport<sup>®</sup>) kết hợp với phục hồi chức năng lên chức năng vận động chi dưới ở trẻ bại não thể co cứng 60  
*Effect of botulinum toxin type a (Dysport<sup>®</sup>) injection combined with rehabilitation therapy on lower limb motor function in children with spastic cerebral palsy*
- Nguyễn Văn Tùng, Cao Minh Châu, Trịnh Quang Dũng, Trương Thị Mai Hồng**
- 10 Đặc điểm xương chũm trên phim cắt lớp vi tính của những bệnh nhân được phẫu thuật nội soi tiệt căn xương chũm đường xuyên ống tai 69  
*Characteristics of mastoid bone on computed tomography scan of patients who are chosen for canal wall down mastoidectomy under transcanal endoscopy*
- Nguyễn Thị Tố Uyên, Nguyễn Tân Phong**
- 11 Đánh giá một số yếu tố liên quan đến hội chứng ống cổ tay trên bệnh nhân người trưởng thành 77  
*Assessment of some factors related to carpal tunnel syndrome in adult patients*
- Nguyễn Văn Hướng, Lê Thị Trang**
- 12 Ảnh hưởng của giãn tĩnh mạch tinh lán nồng độ LH và testosterone ở nam giới vô sinh 84  
*The influence of varicocele on serum LH and testosterone in the infertile men*
- Nguyễn Hoài Bắc, Nguyễn Việt Anh**
- 13 Đặc điểm lâm sàng, cận lâm sàng bệnh không có gammaglobuline máu liên kết nhiễm sắc thể giới tính X 93  
*Clinical, laboratory studies of X-linked agammaglobulinemia*
- Nguyễn Thị Vân Anh, Lê Thị Minh Hương, Lê Thanh Hải,  
Vũ Văn Quang, Nguyễn Thanh Bình, Ngô Diễm Ngọc,  
Nguyễn Phương Mai, Thực Thanh Huyền, Nguyễn Ngọc Quỳnh Lê**

- 14 Rò mật sau phẫu thuật cắt gan 101  
*Bile leakage after hepatic resection*
- Trần Quế Sơn, Trần Hiếu Học, Vũ Đức Long
- 15 Đặc điểm lâm sàng rối loạn bộ ba nhận thức theo Beck trên bệnh nhân rối loạn cảm xúc 112  
 lưỡng cực hiện giai đoạn trầm cảm  
*Clinical features of Beck's cognitive triad dysfunctions in bipolar affective disorders, current depressive episode*
- Nguyễn Văn Tuấn, Nguyễn Việt Chung, Vũ Sơn Tùng
- 16 Kết quả bước đầu phẫu thuật Nuss có nội soi hỗ trợ với đường vào từ ngực trái điều 119  
 trị lõm ngực bẩm sinh tại Bệnh viện Hữu nghị Việt Đức  
*Early results of nuss procedure with assisted thoracoscopic in left-to-right in pectus excavatum repair in Vietduc Friendship Hospital*
- Nguyễn Thế May, Đoàn Quốc Hưng
- 17 So sánh hiệu quả xử trí tụt huyết áp của phenylephrine và ephedrine ở sản phụ được 127  
 gây tê tủy sống để mổ lấy thai  
*Comparing hypotension management effectiveness with phenylephrine and ephedrine among pregnant undergoing C-section using spinal anesthesia*
- Trần Minh Long, Nguyễn Quốc Kính
- 18 Ảnh hưởng của một số yếu tố lâm sàng và di truyền lên liều thuốc acenocoumarol ở 136  
 bệnh nhân thay van tim cơ học  
*Effect of clinical and genetic factor on acenocoumarol dose in patients with mechanical heart valves*
- Phạm Thị Thùy, Vũ Thị Thơm, Đỗ Thị Lệ Hằng,  
 Phạm Hồng Nhung, Phạm Trung Kiên, Tạ Thành Văn
- 19 Báo cáo ca lâm sàng ung thư tuyến giáp xâm lấn khí quản 143  
*Case report: thyroid cancer invading the trachea*
- Nguyễn Xuân Hậu, Mai Thị Kim Ngân, Lê Văn Quảng
- 20 Thông báo bốn bệnh nhân sán máng và xác định loài sán máng *Schistosoma hematobium* ở Việt Nam bằng hình thái học và sinh học phân tử 150  
*Report four schistosomiasis patients and identification species of schistosoma hematobium in Vietnam by morphology and molecular methods*
- Nguyễn Văn Đề, Lê Văn Duyệt, Phạm Ngọc Minh, Radsapho Boua Saykham

- 21 Thực thi môi trường không khói thuốc tại trường mẫu giáo và tiểu học trong cả nước 157  
năm 2017

*Enforcement of smoke-free environments at kindergartens and primary schools cross-country in 2017*

**Kim Bảo Giang, Phạm Bích Diệp**

- 22 Một số sai sót thống kê thường gặp trong trình bày kết quả và phiên giải kết quả 166  
nghiên cứu

*Statistical errors in results presentation and results interpretation*

**Hoàng Thị Hải Vân**