ĐÁNH GIÁ SỰ TUÂN THỦ VÀ MỘT SỐ YẾU TỐ ẢNH HƯỞNG TỚI VIỆC SỬ DỤNG SỮA ĐẠM THỦY PHÂN HOÀN TOÀN CHO TRẺ THIẾU HỤT CITRIN BẨM SINH

Trịnh Thị Dung, Vũ Thị Quyên*, Nguyễn Phạm Anh Hoa**

TÓM TẮT

Mục tiêu: *Đánh giá sự tuân thủ sử dụng sữa MCT ở các trẻ thiếu Citrin, tìm hiểu một số yếu tố ảnh hưởng tới quá trình sử dụng sữa MCT.*

Đối tượng và phương pháp nghiên cứu: *Nghiên cứu mô tả, sử dụng bảng câu hỏi phỏng vấn các bà mẹ có con bị NICCD.*

Kết quả*: 88,2% bà mẹ tuân thủ sử dụng sữa MCT hoàn toàn. Các yếu tố ảnh hưởng tới việc sử dụng sữa MCT: mùi vị sữa, tuổi chẩn đoán bệnh của con, tư vấn chưa đầy đủ.*

Kết luận: *Một số khó khăn khi dùng sữa được xác định trong nghiên cứu này: tuổi chẩn đoán bệnh của con, mùi vị sữa, tư vấn chưa đầy đủ, địa dư, công tác truyền thông chưa được quan tâm.*

Từ khóa*: Sữa MCT, thiếu Citrin bẩm sinh.*

ABSTRACT

ASSESS THE USE OF MCT MILK IN NICCD AND SOME FACTORS WHICH AFFECT THE PROCESS OF USING MILK MCT IN NICCD PATIENTS

Trinh Thi Dung, Vu Thi Quyen, Nguyen Pham Anh Hoa

* Y Hoc TP. Ho Chi Minh * Supplement of Vol. 19 - No 6 - 2015: 11-15

Aims*: Assess the use of MCT milk in NICCD, find some factors which affect the process of using milk MCT in NICCD patients.*

Method and material: *76 NICCD's mothers are involved the descriptive study.*

Result: *Up to 88.2% NICCD patients were used diet therapy with MCT milk fully. There are some several factors affect the use of MCT milk as MCT milk taste, age of patients at diagnosis, insufficient counseling.*

Conclusions*: Most of NICCD's mothers were aware of MCT milk and its role in treatment and prognosis of their child, so that the rate of compliance with dietary treatment is high.*

Keywords: *MCT milk, NICCD.*

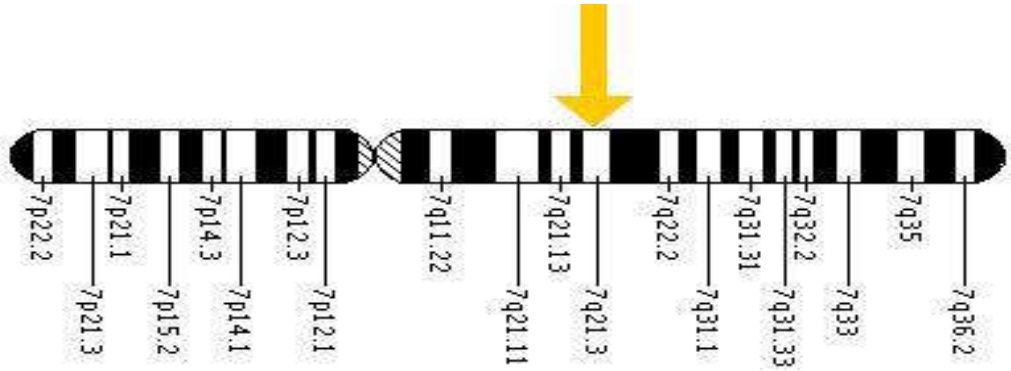
ĐẶT VẤN ĐỀ

Bệnh lý vàng da ứ mật kéo dài do thiếu hụt Citrin ở trẻ em (Neonatal intrahepatic caused by citrin defictiency- NICCD) là bệnh di truyền gen lặn trên nhiễm sắc thể thường, do đột biến gen SLC25A13 trên nhiễm sắc thể số 7, tại vị trí 7q21.3 gây thiếu hụt Citrin và rối loạn các quá trình chuyển hóa trong cơ thể[4].

Hiện nay đã phát hiện hơn 50 kiểu đột biến SLC25A13, trong đó 4 kiểu đột biến thường gặp ở vùng Đông Á và Việt Nam gồm: đột biến kiểu I, III, X, XIX. Các đột biến này dẫn tới thiếu Argininosuccinase Synthetase (ASS) của chu trình Ure gây rối loạn nhiều chuyển hóa trong cơ thể. Biểu hiện bằng 2 kiểu hình: vàng da ứ mật trong gan ở trẻ nhỏ (NICCD), tăng Citrulin máu type 2 ở người lớn (CTLN2)[1,2, 4,5].

* Bệnh viện Nhi Trung Ương.

Tác giả liên lạc: CN. Trịnh Thị Dung, *ĐT:* 0946898460, *Email:* p.dd@nhp.org.vn.



Thể vàng da ứ mật trong gan ở trẻ nhỏ: trẻ có biểu hiện vàng da, suy gan rất khó phân biệt với các nguyên nhân khác. Đặc biệt là nếu sử dụng các chế phẩm có đường Glucose thì sẽ làm tình trạng của bệnh nặng hơn.

Thể CTLN2 thường gặp ở người trưởng thành với biểu hiện : tăng NH3 máu, suy gan, kèm các triệu chứng thần kinh, rối loạn tâm thần, hoang tưởng ảo giác,kích thích, lú lẩn, ảo giác, co giật. Bệnh nhân có nguy cơ tử vong cao do phù não và suy gan không hồi phục thường có chỉ định ghép gan[1].

Trên thế giới, các bệnh nhân NCCD đầu tiên được Ohura T và Kobayashi K chẩn đoán xác định vào năm 2001 tại Nhật Bản. Ở Việt Nam, từ năm 2008 Bệnh viện Nhi Trung ương đã làm được các xét nghiệm di truyền xác định đột biến gen SLC25A13. Đây là một trong số ít bệnh lí di truyền chuyển hóa có thể điều trị nhằm hạn chế tối đa các biến chứng của bệnh với 2 nguyên tắc chính:

Điều trị hỗ trợ khi có suy gan.

Điều trị bằng chế độ ăn:

+ Với trẻ dưới 6 tháng tuổi: chế độ ăn hoàn toàn là sữa đạm thủy phân hoàn toàn với Triglycerid chuỗi trung bình (MCT).

+ Trẻ trên 6 tháng tuổi: kết hợp sữa MCT và chế độ ăn giảm Cacbonhydrat, tăng Protid, tăng Lipid.

Trong quá trình theo dõi chăm sóc và điều trị chúng tôi đã phát hiện một số các bà mẹ có con bị bệnh NICCD sau khi ra viện đã không tuân thủ chế độ điều trị đã được tư vấn, gây ảnh hưởng tới chất lượng điều trị và tiên lượng lâu dài của bệnh.

Tại sao một số bà mẹ không tuân thủ chế độ ăn điều trị và có những yếu tố nào ảnh hưởng tới việc sử dụng sữa MCT của các trẻ bị thiếu hụt Citrin?

Để trả lời cho câu hỏi trên chúng tôi tiến hành nghiên cứu đề tài "Đánh giá sự tuân thủ và một số yếu tố ảnh hưởng tới việc sử dụng sữa đạm thủy phân hoàn toàn cho trẻ thiếu hụt Citrin bẩm sinh" nhằm hai mục tiêu:

Đánh giá sự tuân thủ sử dụng sữa MCT ở các trẻ thiếu Citrin bẩm sinh.

Tìm hiểu một số yếu tố ảnh hưởng tới việc sử dụng sữa MCT ở các bệnh nhân. thiếu Citrin bẩm sinh .

Mục tiêu nghiên cứu

Đánh giá sự tuân thủ sử dụng sữa MCT ở các trẻ thiếu Citrin, tìm hiểu một số yếu tố ảnh hưởng tới quá trình sử dụng sữa MCT.

ĐỐI TƯỢNG - PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

Phương pháp nghiên cứu

Phương pháp nghiên cứu mô tả. Phỏng vấn trực tiếp các bà mẹ có con NICCD thông qua bộ câu hỏi nghiên cứu.

Thời gian và địa điểm

Nghiên cứu được tiến hành từ tháng 9 năm 2014 đến tháng 1 năm 2015 tại khoa Gan Mật và phòng khám ngoại trú Gan Mật – Bệnh viện Nhi Trung Ương.

Đối tượng và thời gian nghiên cứu

Tiêu chuẩn lựa chọn phỏng vấn

Các bà mẹ có con thiếu hụt Citrin được chẩn đoán xác định khi trẻ dưới 6 tháng và các bà mẹ đồng ý tham gia nghiên cứu.

Tiêu chuẩn loại trừ

+ Các bà mẹ có con thiếu hụt Citrin được chẩn đoán khi tuổi con trên 6 tháng.

+ Những bà mẹ có con thiếu hụt Citrin không đồng ý tham gia nghiên cứu.

Cỡ mẫu, phân tích số liệu

Chọn cỡ mẫu thuận tiện, thu thập số liệu ở tất cả các bệnh nhân đủ điều kiện nghiên cứu. Phân tích số liệu bằng phần mềm SPSS.

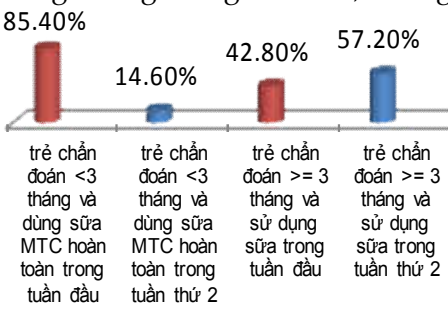
KẾT QUẢ

Trong thời gian nghiên cứu, chúng tôi tiến hành phỏng vấn được 76 bà mẹ có con NICCD theo bảng câu hỏi nghiên cứu.

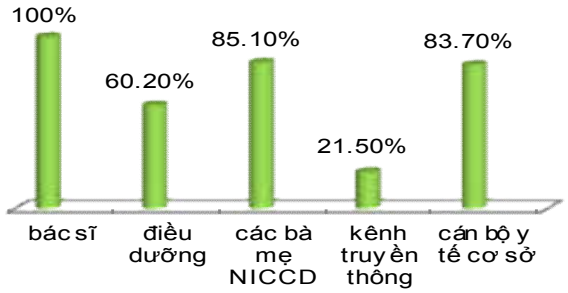
Bảng 1: *Đặc điểm của đối tượng nghiên cứu*

Đặc điểm của bà mẹ		Số lượng	Tỉ lệ %
Tuổi	Từ 20- 30 tuổi	52	68,5
	Trên 30 tuổi	24	31,5
Trình độ	<= THPT	40	52,6
	>THPT	36	47,4
Nghề nghiệp	Nông dân và lao động tự do	53	43,4
	Công nhân	19	25
	Cán bộ, viên chức	24	31,6
Địa dư	Nông thôn	51	67,1
	Thành thị	25	32,8

Nhận xét: Kết quả nghiên cứu cho thấy các bà mẹ ở độ tuổi 20- 30 chiếm tỉ lệ cao (67,1%), đa số là nông dân (43,4%), tỷ lệ các bà mẹ sống ở nông thôn 67,1%.

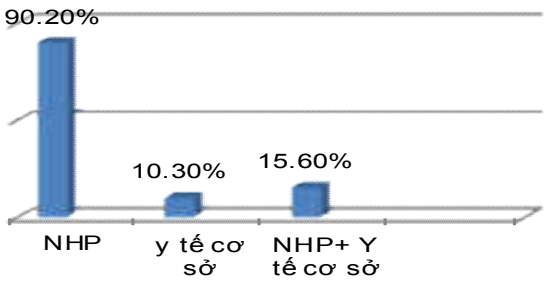


Biểu đồ 1: *Mối liên quan giữa tuổi chẩn đoán bệnh của con với thời gian trẻ sử dụng hoàn toàn sữa MCT*



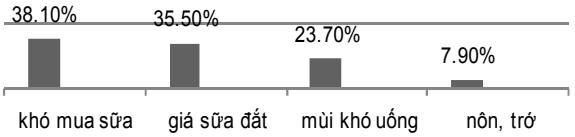
Biểu đồ 2: *Nguồn tham khảo thông tin tư vấn của các bà mẹ*

Nhận xét: 100% các bà mẹ được các bác sĩ điều trị tư vấn.



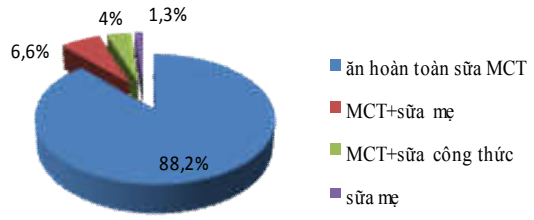
Biểu đồ 3*: Nơi theo dõi ngoại trú*

Nhận xét**:** Chủ yếu trẻ NICCD được theo dõi tại bệnh viên Nhi trung ương (chiếm 90,2%).



Biểu đồ 4: *Các yếu tố ảnh hưởng tới việc sử dụng sữa MCT*

Nhận xét: sữa khó mua, giá đắt và mùi vị khó uống là các yếu tố ảnh hưởng chiếm tỷ lệ cao.



Biểu đồ 5: *Tỉ lệ tuân thủ chế độ ăn điều trị*

Nhận xét: Có tới 88,17% các bà mẹ tuân thủ tuyệt đối chế độ ăn điều trị.

BÀN LUẬN

Kết quả nghiên cứu thu được cho thấy có tới 88,17% các bà mẹ có con thiếu hụt Citrin đã tuân thủ tuyệt đối chế độ ăn điêu trị. Đây cùng chính là thành quả, nổ lực không ngừng của đội ngũ bác sĩ, điều dưỡng khoa Gan mật nói riêng và bệnh viên Nhi trung ương nói chung trong liệu pháp điều trị, chăm sóc bệnh nhân thiếu hụt Citrin.

Tuy nhiên trong quá trình sử dụng sữa vẫn còn một số yếu tố ảnh hưởng tới việc sử dụng sữa MCT như:

Về phía gia đình người bệnh: có tới 43,4% các bà mẹ có con bị NICCD trong nhóm nghiên cứu là nông dân và lao động tự do nên khi chuyển từ sữa mẹ sang sữa MCT cũng là 1 vấn đề rất khó khăn với họ khi có tới 35,5% các bà mẹ cho rằng chi phí cho mua sữa cao. Đa số các gia đình có con NICCD đến từ vùng nông thôn (67,1%), những nơi các sản phẩm không được tiêu thụ rộng rãi như sữa MCT chưa được phân phối rộng rãi khiến các bà mẹ gặp khó khăn trong vấn đề mua sữa MCT.

Có tới 52,6% các bà me có trình độ học vấn thấp dưới THPT, vì vậy mà sự tiếp cận thông tin và các dịch vụ y tế còn nhiều hạn chế.

Sữa MTC là sữa đạm thủy phân hoàn toàn có mùi vị rất đặc trưng với vị sữa hơi đắng là lý do một số trẻ rất khó chấp nhận, đặc biệt là các trẻ lớn đã hòa thiện về vị giác, một số trẻ NICCD thậm chí bị nôn trớ, bỏ bữa. Đây chính là lý do trong nghiên cứu này vẫn còn 1,31% trẻ không thể sử dụng sữa MTC.

Các trẻ có chẩn đoán sớm thường dễ tiếp nhận sữa MCT dễ dàng hơn các trẻ được chẩn đoán muộn, do trẻ lớn đã hình thành thói quen bú mẹ và khó chấp chận mùi vị sữa mới. Trong nghiên cứu này, nhóm trẻ chẩn đoán trước 3 tháng tuổi có tới 85,4% chấp nhận sử dụng chế độ ăn điều trị bằng sữa MTC ngay trong tuần đầu tiên. Tuy nhiên tỉ lệ này ở nhóm trẻ được chẩn đoán muộn sau 3 tháng giảm chỉ còn 42,8%. Đây có thể do sự trưởng thành của vị giác của trẻ, sự gắn bó mẹ - con và sự chấp nhận dùng sữa của các bà mẹ.

Tỷ lệ bà mẹ có con bị NICCD được các các bác sĩ điều trị đều tư vấn đạt tới 100%, tuy nhiên tỉ lệ này ở điều dưỡng chỉ có 60,2%. Các bà mẹ còn tìm hiểu qua các kênh thông tin đại chúng, từ chính các bà mẹ có con thiếu Citrin, từ nhân viên y tế tuyến cơ sở. Tuy nhiên không phải thông tin nào các bà mẹ tiếp nhận được đều đúng. Do đó cần phải tăng cường công tác truyền thông, giáo dục sức khỏe, phổ cập kiến thức tới nhân viên y tế nói riêng và trong cộng đồng nói chung. Để từ đó có thể phát hiện sớm bệnh, điều trị kịp thời ngay từ tuyến y tế cơ sở, giảm tải cho bệnh viện tuyến trung ương (hiện nay có tới 90,2% bệnh nhân đang được theo dõi tại bệnh viện Nhi trung ương), nâng cao chất lượng tư vấn, giáo dục sức khỏe cho người bệnh.

KẾT LUẬN, KIẾN NGHỊ

Tuy có nhiều khó khăn trong tư vấn và theo dõi, song có tới 88,17% các bà mẹ có con thiếu hụt Citrin tuân thủ chế độ ăn điều trị.

Một số khó khăn khi dùng sữa được xác định trong nghiên cứu này: tuổi chẩn đoán bệnh của con, mùi vị sữa, tư vấn chưa đầy đủ, địa dư, công tác truyền thông chưa được quan tâm.

Thường xuyên tổ chức các buổi sinh hoat cho gia đình bệnh nhân để tư vấn tính chất của bệnh cũng như chế độ ăn đặc biêt và tư vấn về di truyền cho gia đình bệnh nhi.

Tuyên truyền về bệnh NICCD tới các nhân viên y tế để bệnh nhân được phát hiện sớm và điều trị kịp thời.

Phổ cập kiến thức trên các phương tiện thông tin đại chúng như đài, báo, internet.

Cần duy trì hoạt động câu lạc bộ các bà mẹ có con bị bệnh NICCD.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency in Viet Nam: Clinical and laboratory feature" (2010). *Japanese Journal for inherited Metabolic Disease,* Vol.26. pp. 98.
2. Nguyễn Phạm Anh Hoa, Nguyễn Gia Khánh, Nguyễn Mai Hương, Nguyễn Thu Nhạn (2011). "Vàng da do thiếu hụt citrin ở trẻ em: Đặc điểm lâm sàng và cận lâm sàng"), *Tạp chí Nhi khoa,* tập 4- số 1, tr. 37-44.
3. Nguyen Pham Anh Hoa, Nguyen Gia Khanh, Nguyen Thu Nhạn, Keiko Kobayashi et al (2011). "Some clinical and laboratory features of NICCD". *Japanese Journal for inherited Metabolic Disease,* Vol.27 (2), pp. 117
4. Nguyễn Pham Anh Hoa, Nguyễn Gia Khanh, Nguyễn Thu Nhạn, Keiko Kobayashi (2009) ."Vàng da ứ mật kéo dài do thiếu hụt citrin ở trẻ em". *Tạp chí y học Việt Nam* (356), tr. 576-580.
5. Nguyễn Phạm Anh Hoa, Nguyễn Mai Hương, Keiko Kobayshi và cs Y học Việt Nam (2011). "Nhận xét các kiểu đột biến gen SLC25A13 gây bệnh vàng da do thiếu hụt citrin bẩm sinh ở trẻ em Việt Nam" (386), tr 36-39.

Ngày nhận bài báo: *24/09/2015.*

Ngày phản biện: *25/09/2015.*

Ngày bài báo được đăng: *11/12/2015.*