

TÌNH TRẠNG RỐI LOẠN LIPID MÁU Ở TRẺ MẮC TĂNG SẢN THƯỢNG THẬN BẨM SINH TẠI BỆNH VIỆN NHI TRUNG ƯƠNG

Lê Khánh Minh¹, Vũ Chí Dũng² và Nguyễn Thị Thúy Hồng^{1,2,✉}

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Bệnh viện Nhi Trung ương

Tăng sản thượng thận bẩm sinh là bệnh di truyền do khiếm khuyết tổng hợp cortisol của vỏ thượng thận và có thể gây rối loạn lipid máu – một yếu tố nguy cơ tim mạch quan trọng. Nghiên cứu mô tả cắt ngang được thực hiện trên 73 trẻ tăng sản thượng thận bẩm sinh từ 1 - 17 tuổi đang điều trị tại Bệnh viện Nhi Trung ương, nhằm đánh giá tình trạng rối loạn lipid máu và các yếu tố liên quan. Kết quả cho thấy tăng triglycerid là rối loạn phổ biến nhất (42,5%), tiếp sau là tăng cholesterol toàn phần (15,1%) và cholesterol gắn lipoprotein tỷ trọng thấp (LDL-C) (12,9%). Ngoài ra, giảm cholesterol gắn lipoprotein tỷ trọng cao (HDL-C) được ghi nhận trong 16,1% trường hợp. Nghiên cứu không ghi nhận sự khác biệt có ý nghĩa thống kê về rối loạn lipid giữa các nhóm phân loại chỉ số khối cơ thể (BMI) hay thể lâm sàng. Tuy nhiên, một số yếu tố như tuổi nhỏ hơn, tình trạng béo phì và thiếu vitamin D có xu hướng liên quan đến rối loạn lipid. Kết quả này cung cấp dữ liệu thực tiễn và làm cơ sở cho các nghiên cứu sâu hơn về đặc điểm chuyển hóa ở trẻ mắc tăng sản thượng thận bẩm sinh.

Từ khoá: Tăng sản thượng thận bẩm sinh, rối loạn lipid máu, trẻ em.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Tăng sản thượng thận bẩm sinh (TSTTBS) là nhóm bệnh di truyền lặn nhiễm sắc thể thường, với thể thiếu enzyme 21-hydroxylase, do đột biến gen *CYP21A2*, chiếm hơn 90% các trường hợp.¹ Sự thiếu hụt enzyme gây ra rối loạn tổng hợp cortisol và aldosterone, dẫn đến tăng tiết hormone adrenocorticotrophic (ACTH) bù trừ và kéo theo tăng tiết androgen tuyến thượng thận. Liệu pháp glucocorticoid và/hoặc mineralocorticoid là nền tảng điều trị, cần duy trì suốt đời. Dù vậy, việc sử dụng liệu pháp này kéo dài có thể góp phần gây nên các rối loạn chuyển hóa, trong đó đáng chú ý là rối loạn lipid máu – một yếu tố nguy cơ tim mạch quan

trọng.²

Nhiều nghiên cứu trên thế giới đã ghi nhận tỷ lệ rối loạn lipid máu cao ở trẻ em và thanh thiếu niên mắc TSTTBS, đặc biệt là tăng triglycerid và cholesterol gắn lipoprotein tỷ trọng thấp (LDL-C).^{2,3} Trong một nghiên cứu năm 2000, Botero và cộng sự đã ghi nhận 64,3% trẻ TSTTBS có tăng triglycerid máu, 69,2% có tăng LDL-C, và 15,4% có giảm cholesterol gắn lipoprotein tỷ trọng cao (HDL-C).³ Tương tự, một phân tích dữ liệu đa trung tâm vào năm 2025 cũng cho thấy sự gia tăng nguy cơ rối loạn lipid máu ở nhóm bệnh nhi TSTTBS so với nhóm đối chứng.⁴

Ngoài ra, một số yếu tố nguy cơ như giới tính, phân bố mỡ trung tâm, nồng độ 17-hydroxyprogesterone (17-OHP), liều glucocorticoid và mineralocorticoid cao và thời gian điều trị kéo dài đã được chứng minh ảnh hưởng đến các chỉ số lipid máu ở trẻ TSTTBS.^{5,6}

Tác giả liên hệ: Nguyễn Thị Thúy Hồng

Trường Đại học Y Hà Nội

Email: bshong@hmu.edu.vn

Ngày nhận: 16/06/2025

Ngày được chấp nhận: 01/07/2025

Borges và cộng sự (2021) chỉ ra rằng nữ giới mắc TSTTBS có tỉ số LDL-C/HDL-C cao hơn đáng kể so với nhóm chứng.⁶ Đồng thời, ở cả hai giới, chỉ số phân bố mỡ vùng thân mình và liều hydrocortisone hàng ngày quy đổi có tương quan độc lập với các rối loạn lipid máu, bao gồm tăng LDL-C và giảm HDL-C.

Tại Việt Nam, hiện các dữ liệu công bố về tình trạng rối loạn lipid ở trẻ mắc TSTTBS còn hạn chế. Do đó, nghiên cứu này được thực hiện nhằm mục tiêu: Mô tả thực trạng rối loạn lipid máu ở trẻ mắc tăng sản thượng thận bẩm sinh đang điều trị tại Bệnh viện Nhi Trung ương, từ đó góp phần cung cấp bằng chứng cho việc xây dựng chiến lược quản lý toàn diện nhóm trẻ này.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP

1. Đối tượng

Có 73 trẻ mắc tăng sản thượng thận bẩm sinh đã và đang được điều trị và quản lý tại Trung tâm Nội tiết, Chuyển hóa, Di truyền và Liệu pháp phân tử, Bệnh viện Nhi Trung ương đủ tiêu chuẩn tham gia nghiên cứu, với các tiêu chuẩn lựa chọn và tiêu chuẩn loại trừ như sau:

Tiêu chuẩn lựa chọn

Trẻ từ 1 đến 17 tuổi, được chẩn đoán xác định Tăng sản thượng thận bẩm sinh (TSTTBS) theo Hướng dẫn thực hành lâm sàng của Hiệp hội Nội tiết năm 2018 và đã được điều trị bệnh ít nhất 12 tháng.¹ Gia đình hoặc người giám hộ hợp pháp của trẻ đồng ý cho trẻ tham gia nghiên cứu.

Tiêu chuẩn loại trừ

Trẻ mắc đồng thời các bệnh lý mạn tính hoặc dị tật bẩm sinh khác như: bệnh tim bẩm sinh, động kinh, ung thư, và các bệnh mạn tính khác gây tăng lipid máu.

2. Phương pháp

Thiết kế nghiên cứu: Mô tả cắt ngang, kết hợp hồi cứu và tiến cứu.

Thời gian và địa điểm nghiên cứu

Nghiên cứu được thực hiện tại Trung tâm Nội tiết, Chuyển hóa, Di truyền và Liệu pháp phân tử, Bệnh viện Nhi Trung ương từ tháng 7/2024 đến tháng 4/2025.

Cỡ mẫu và phương pháp chọn mẫu

Chọn mẫu thuận tiện, bao gồm tất cả các trẻ đáp ứng tiêu chuẩn lựa chọn.

Biến số nghiên cứu

Biến số dịch tễ học: tuổi, giới, địa dư.

Biến số lâm sàng: thể bệnh; chỉ số nhân trắc học (chiều cao, cân nặng, BMI (chỉ số khối cơ thể), Z-score BMI/tuổi, chiều cao/tuổi theo phân loại của Tổ chức Y tế Thế giới (WHO)); các biểu hiện lâm sàng gợi ý rối loạn chuyển hóa (hội chứng Cushing, gai đen); tiền sử dậy thì sớm trung ương; huyết áp: được phân loại theo hướng dẫn của Học viện Nhi Khoa Hoa Kỳ năm 2017.⁷

Biến số cận lâm sàng: 17-OHP, glucose máu khi đói, 25(OH)D, calci toàn phần, calci ion hóa, phosphat huyết thanh, cholesterol toàn phần, triglycerid, LDL-C, HDL-C. Các chỉ số xét nghiệm được đánh giá dựa trên ngưỡng tham chiếu chuẩn theo lứa tuổi và giới tính, bao gồm:

- Rối loạn lipid máu: cholesterol toàn phần ≥ 200 mg/dL (5,17 mmol/L), LDL-C ≥ 130 mg/dL (3,36 mmol/L), triglycerid ≥ 100 mg/dL (1,13 mmol/L ở nhóm 0 - 9 tuổi) hoặc ≥ 130 mg/dL (1,469 mmol/L ở nhóm 10–19 tuổi), HDL-C < 40 mg/dL (1,03 mmol/L).⁸

- Glucose máu khi đói: bình thường: $< 5,6$ mmol/L; rối loạn đường huyết lúc đói: 5,6 - 6,9 mmol/L.

- 25-hydroxyvitamin D (25(OH)D): Thiếu hụt khi < 50 nmol/L, không đủ khi từ 50 - 72,5 nmol/L.

- Calci toàn phần: 2,2 - 2,7 mmol/L; calci ion hóa: 1,12 - 1,23 mmol/L; phosphat huyết thanh được diễn giải dựa trên khoảng tham chiếu theo tuổi: 1,25 - 2,10 mmol/L ở nhóm 1 - 3 tuổi,

1,20 - 1,80 mmol/L ở nhóm 4 - 11 tuổi, 0,95 - 1,75 mmol/L ở nhóm 12 - 15 tuổi, và 0,90 - 1,50 mmol/L ở nhóm 16 - 19 tuổi.

- Nồng độ 17-hydroxyprogesteron và testosterone được diễn giải dựa trên khoảng tham chiếu cụ thể theo tuổi và giới.

Dữ liệu về các chỉ số lipid máu (HDL-C, LDL-C) chỉ có ở 31/73 trẻ do các xét nghiệm này không được thực hiện thường quy mà phụ thuộc vào đánh giá lâm sàng của bác sĩ điều trị.

Thu thập và xử lý số liệu

Dữ liệu được thu thập thông qua hỏi bệnh, thăm khám lâm sàng và khai thác hồ sơ bệnh án. Các chỉ số nhân trắc được đo bằng cân điện tử và thước đo chiều cao/chiều dài. Các xét nghiệm sinh hóa được thực hiện tại khoa Hóa sinh, Bệnh viện Nhi Trung ương. Dữ liệu được nhập và phân tích bằng phần mềm SPSS 20.0. Biến định lượng được mô tả dưới dạng trung bình $\pm$ độ lệch chuẩn nếu phân bố chuẩn, hoặc trung vị (min-max) nếu không phân bố chuẩn. Biến định tính được mô tả bằng tần suất và tỉ lệ phần trăm. So sánh giữa các nhóm được thực hiện bằng kiểm định t độc lập/ANOVA (phân bố chuẩn), kiểm định Mann-Whitney U/Kruskal-Wallis (không phân bố chuẩn), và kiểm định Chi-square hoặc Fisher's exact test (biến định tính). Giá trị $p < 0,05$ được coi là có ý nghĩa thống kê.

3. Đạo đức nghiên cứu

Nghiên cứu được tiến hành sau khi được

chấp thuận của Hội đồng khoa học Trường Đại học Y Hà Nội và Hội đồng Y đức, Bệnh viện Nhi Trung ương (Quyết định số 2685/BVNTW-HĐĐĐ) ngày 01/10/2024. Trẻ và bố mẹ trẻ đồng ý tham gia. Mọi thông tin liên quan đến trẻ được giữ bí mật. Kết quả nghiên cứu chỉ phục vụ mục tiêu nghiên cứu.

III. KẾT QUẢ

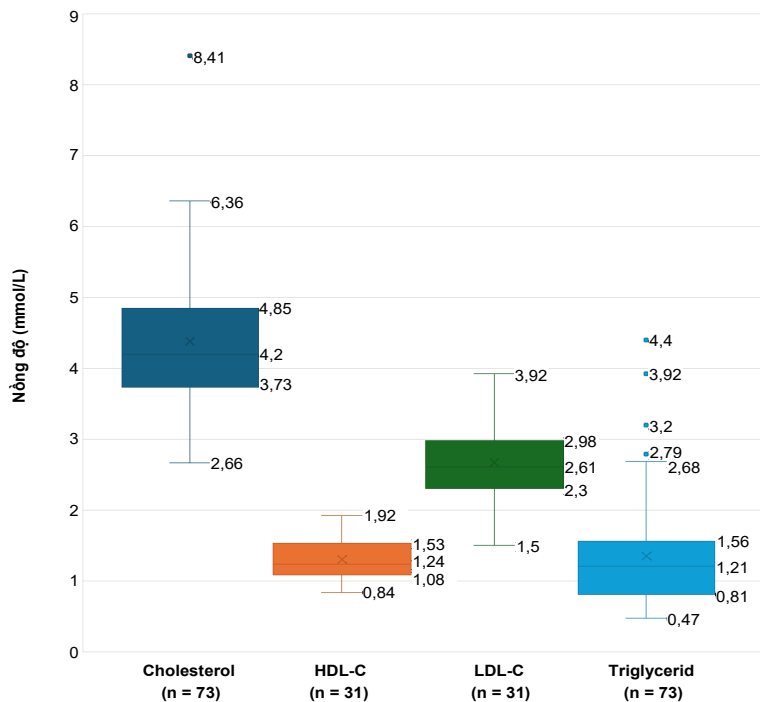
73 trẻ được chẩn đoán tăng sản thượng thận bẩm sinh, trong đó có 56 trẻ thể cổ điển mất muối (76,7%) và 17 trẻ thể cổ điển nam hóa đơn thuần (23,3%). Đặc điểm của nhóm nghiên cứu được trình bày tại bảng 1.

Tuổi trung vị của nhóm nghiên cứu là 10,9 tuổi (2,7 - 15,9 tuổi). Tỉ lệ trẻ nam là 53,4%. Về tình trạng dinh dưỡng, Z-score BMI trung vị của nhóm nghiên cứu là 2,3 SD. Tỉ lệ trẻ béo phì chiếm 60,3%. Có duy nhất 1 trường hợp ghi nhận suy dinh dưỡng thể gầy còm. Một số đặc điểm lâm sàng nổi bật bao gồm: hội chứng Cushing được ghi nhận ở 16,4% trẻ, gai đen ở 20,5%, dậy thì sớm trung ương ở 21,9%. Đặc biệt, có 5/50 trẻ (10%) được phát hiện có tình trạng tiền tăng huyết áp hoặc tăng huyết áp. Về chỉ số cận lâm sàng, nồng độ 17-OHP trung vị ở nhóm thể mất muối là 94 nmol/L (0 - 1182), cao hơn nhiều so với nhóm thể nam hóa đơn thuần là 47,4 nmol/L (2,1 - 925). Glucose máu lúc đói trong giới hạn bình thường (trung vị là 4,6 mmol/L).

Bảng 1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu

	Thể mất muối	Thể nam hóa đơn thuần	Tổng
n (%)	56 (76,7)	17 (23,3)	73
Nam, n (%)	30 (53,6)	9 (52,9)	39 (53,4)
<i>Dịch tễ học</i>			
Tuổi (năm)	10,9 (2,7 - 15,9)	11,1 (3,4 - 15,8)	10,9 (2,7 - 15,9)
Thành thị, n (%)	35 (62,5)	10 (58,8)	45 (61,6)

		Thẻ mắt muối	Thẻ nam hóa đơn thuần	Tổng
Z-score BMI/ tuổi		2,3 (-2,7 – 5,2)	2,6 (0,6 – 3,4)	2,3 (-2,7 – 5,2)
Đặc điểm lâm sàng	Suy dinh dưỡng thể gầy còm, n (%)	1 (1,8)	0	1 (1,4)
	Bình thường, n (%)	8 (14,3)	2 (11,8)	10 (13,7)
	Thừa cân, n (%)	14 (25)	4 (23,5)	18 (24,7)
	Béo phì, n (%)	33 (58,9)	11 (64,7)	44 (60,3)
	Hội chứng Cushing, n (%)	9 (16,1)	3 (17,6)	12 (16,4)
	Gai đen, n (%)	10 (17,9)	5 (29,4)	15 (20,5)
	Dậy thì sớm trung ương, n (%)	8 (14,3)	8 (47,1)	16 (21,9)
Tiền tăng huyết áp và tăng huyết áp, n (%) / n tổng		3 (8,3) / 36	2 (14,3) / 14	5 (10) / 50
Chỉ số cận lâm sàng	17OHP (nmol/L)	94 (0-1182)	47,4 (2,1 – 925)	94 (0 – 1182)
	Glucose máu khi đói (mmol/L)	4,6 (3,6 – 6,3)	4,5 (3,9 – 6,5)	4,6 (3,6 – 6,5)



Biểu đồ 1. Phân bố các chỉ số lipid ở trẻ mắc tăng sản thượng thận bẩm sinh

Tăng triglycerid là rối loạn gặp nhiều nhất trong số các thành phần lipid được khảo sát (42,5%) và tăng cholesterol toàn phần gặp tỷ lệ thấp hơn (5,1%). Trong nhóm 31 trẻ được làm xét nghiệm HDL-C và LDL-C, có 16,1% trẻ có HDL-C thấp và 12,9% có LDL-C cao. So sánh giữa nhóm có và không có rối loạn lipid cho thấy, trẻ có triglycerid cao có tuổi trung vị thấp

hơn đáng kể so với nhóm bình thường (10,7 so với 11,7 tuổi; $p = 0,039$). Tỷ lệ rối loạn triglycerid máu ở trẻ nam thấp hơn so với trẻ nữ (35,9% so với 50%), mặc dù sự khác biệt này chưa đạt ngưỡng ý nghĩa ($p = 0,2$). Tương tự, rối loạn cholesterol toàn phần có xu hướng gặp nhiều hơn ở nữ (20,6%) so với nam (10,3%), nhưng sự khác biệt không có ý nghĩa ($p = 0,22$).

Bảng 2. Tỷ lệ rối loạn lipid theo thể bệnh

	Thể mất muối	Thể nam hóa đơn thuần	p*
Rối loạn HDL – C, n (%)	5 (20,8)	0	0,562
Rối loạn LDL – C, n (%)	2 (8,3)	2 (28,6)	0,21
Rối loạn Cholesterol, n (%)	9 (16,1)	2 (11,8)	1,0
Rối loạn Triglycerid, n (%)	26 (46,4)	5 (29,4)	0,21

* Fisher's exact test

Phân tích theo thể bệnh cho thấy không có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê về tỷ lệ rối loạn lipid máu giữa hai nhóm thể mất muối và thể nam hóa đơn thuần ($p > 0,05$ đối với tất cả các thành phần). Tăng triglycerid là rối loạn phổ biến nhất ở cả hai thể, chiếm 46,4% ở thể mất muối và 29,4% ở thể nam hóa đơn thuần. Rối loạn HDL-C chỉ gặp ở nhóm thể mất muối (20,8%), trong khi LDL-C tăng nhiều hơn ở nhóm thể nam hóa đơn thuần (28,6% so với 8,3%). Tình trạng cholesterol toàn phần tăng ghi nhận chủ yếu ở nhóm thể mất muối nhưng không có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê.

Trường hợp duy nhất thuộc nhóm gầy còm có rối loạn HDL-C và triglycerid (100% với mỗi chỉ số), tuy nhiên không ghi nhận bất thường

về LDL-C hay cholesterol toàn phần. Trong các nhóm còn lại, trẻ thừa cân có tỷ lệ rối loạn triglycerid cao nhất (61,1%), tiếp theo là nhóm béo phì (36,4%) và nhóm BMI bình thường (30%). Rối loạn cholesterol toàn phần chủ yếu gặp ở nhóm thừa cân (16,7%) và béo phì (18,2%). Tuy nhiên, không có sự khác biệt có ý nghĩa thống kê giữa các nhóm BMI đối với từng thành phần lipid ($p > 0,05$). Về vi chất, trẻ thiếu vitamin D có tỷ lệ rối loạn cholesterol cao hơn so với nhóm đủ (29,4% so với 9,6%), tuy nhiên chưa đạt ngưỡng ý nghĩa thống kê ($p = 0,097$). Không ghi nhận mối liên quan có ý nghĩa giữa calci máu, phospho máu và tình trạng rối loạn lipid máu ($p > 0,05$) (Bảng 3).

Bảng 3. Tỷ lệ rối loạn lipid theo tình trạng dinh dưỡng ở trẻ tăng sản thượng thận bẩm sinh

Đặc điểm dinh dưỡng	Rối loạn HDL - C, n (%)	p*	Rối loạn LDL - C, n (%)	p*	Rối loạn Triglycerid, n (%)	p*	Rối loạn Cholesterol, n (%)	p*
Gầy còm	1 (100)		0		1 (100)		0	
Phân loại								
Bình thường	0		0		3 (30)		0	
Thừa cân	2 (20)	0,24	1 (10)	1,0	11 (61,1)	0,14	3 (16,7)	0,59
Béo phì	2 (20)		3 (18,8)		16 (36,4)		8 (18,2)	
Hạ calci máu								
Không	0		0		1 (16,7)		0	
Có	5 (16,7)	1,0	4 (,14,8)	1,0	30 (44,8)	0,232	11 (16,4)	0,582
Hạ phospho máu								
Không	3 (13,0)	NA	3 (13,0)	NA	17 (45,9)	0,474	5 (13,5)	1,0
Có	0		0		1 (100)		0	
Tình trạng vitamin D								
Bình thường	0		0		2 (50)		1 (25)	
Không đủ	4 (16)	1,0	2 (8)	0,23	22 (42,3)	1,0	5 (9,6)	0,097
Thiếu	1 (20)		2 (40)		7 (41,2)		5 (29,4)	

*Fisher's exact test

**NA: không tính toán được do có giá trị bằng 0

IV. BÀN LUẬN

Nghiên cứu được tiến hành trên 73 trẻ được chẩn đoán tăng sản thượng thận bẩm sinh, bao gồm 56 trường hợp thuộc thể cổ điển mất muối (76,7%) và 17 trường hợp thể cổ điển nam hóa đơn thuần (23,3%). Phân bố thể lâm sàng này cho thấy sự tương đồng rõ rệt với các nghiên cứu khác tại Việt Nam, với khoảng 77% trẻ được ghi nhận là thể cổ điển mất muối.⁹ Tỷ lệ trẻ nam chiếm 53,4%, không khác biệt đáng kể so với tỷ lệ 1:1 theo lý thuyết. Đặc biệt, với tuổi trung vị của nhóm nghiên cứu là 10,9 tuổi (2,7 - 15,9 tuổi), nghiên cứu này cung cấp thêm dữ liệu giá trị về tình trạng lâm sàng và các vấn đề trong quản lý ở nhóm bệnh nhi và vị thành niên, khác biệt với các nghiên cứu thuần túy về chẩn đoán ở giai đoạn sơ sinh.

Tỷ lệ rối loạn lipid máu trong nghiên cứu này phản ánh rõ tính chất chuyển hóa bất lợi ở nhóm trẻ mắc TSTTBS, với tăng triglycerid chiếm tới 42,5% – cao hơn nhiều so với tỷ lệ tăng cholesterol toàn phần (15,1%) và các bất thường về HDL-C (16,1%) hay LDL-C (12,9%). Tăng triglycerid là loại rối loạn phổ biến nhất, phù hợp với các quan sát trước đây của Botero và cộng sự (2000), trong đó 64,3% trẻ có tăng triglycerid.³ Giá trị trung vị HDL-C trong nghiên cứu hiện tại là 1,38 mmol/L, tiệm cận ngưỡng thấp bất thường (< 1,03 mmol/L), gợi ý rằng chỉ một tỷ lệ nhỏ trẻ đã biểu hiện rối loạn HDL-C.⁸ Tuy nhiên, khoảng 1/6 số trẻ vẫn có HDL-C dưới ngưỡng, phản ánh một tỷ lệ không nhỏ có rối loạn thành phần lipid này. Rối loạn HDL-C cũng từng được ghi nhận trong nghiên cứu của Borges và cộng sự (2021), với tỉ số LDL-C/HDL-C tăng đáng kể ở nữ giới mắc TSTTBS so với nhóm chứng.⁶ Tại Việt Nam, nghiên cứu của Vũ Chí Dũng và Hoàng Xuân Đại (2021) cũng cho thấy tỉ lệ bất thường lipid khá cao trong nhóm có hội chứng chuyển hóa, với 100% trẻ tăng triglycerid và 50% có HDL-C thấp.¹⁰

Tỷ lệ béo phì cao ở nhóm trẻ mắc TSTTBS trong nghiên cứu này phản ánh nguy cơ chuyển hóa đáng báo động, đặc biệt liên quan đến rối loạn lipid máu. Phân tích dữ liệu đa trung tâm của Chen và cộng sự (2025) ghi nhận trẻ TSTTBS có nguy cơ thừa cân–béo phì và rối loạn lipid máu cao hơn nhóm chứng ghép cặp, với OR tăng lần lượt là 3,63 (95% CI: 3,24 - 4,07) và 1,73 (95% CI: 1,53 - 1,95).⁴

Sự hiện diện của hội chứng Cushing, một biểu hiện lâm sàng gợi ý ở một tỉ lệ đáng kể trẻ cũng là yếu tố quan trọng cần cân nhắc. Mặc dù, tài liệu về mối liên quan trực tiếp giữa biểu hiện Cushing và rối loạn lipid máu ở trẻ TSTTBS còn hạn chế, hội chứng này có thể phản ánh hậu quả tích lũy của việc sử dụng glucocorticoid kéo dài hoặc liều cao. Borges và cộng sự ghi nhận rằng liều hydrocorticoid hàng ngày quy đổi cao hơn có liên quan độc lập đến tăng LDL-C và giảm HDL-C, gợi ý vai trò của liệu pháp điều trị kéo dài đến bất thường lipid máu.⁶ Một yếu tố nội tiết khác được chú ý là nồng độ 17-OHP. Trong phân tích đơn biến, Torky và cộng sự (2021) ghi nhận rằng nồng độ 17-OHP cao có vai trò bảo vệ khỏi tình trạng tăng cholesterol toàn phần (OR = 0,16; 95% CI: 0,04 - 0,57; p = 0,0049), nhưng đồng thời lại là yếu tố nguy cơ có ý nghĩa thống kê đối với giảm HDL-C (OR = 1,69; 95% CI: 1,34 - 2,13; p < 0,0001).⁵

Trong nghiên cứu của chúng tôi, nhóm rối loạn triglycerid có tuổi trung vị thấp hơn đáng kể so với nhóm bình thường (10,7 so với 11,7 tuổi; p = 0,039), gợi ý rằng rối loạn lipid máu – cụ thể là tăng triglycerid – có thể xuất hiện từ giai đoạn sớm ở bệnh nhi mắc TSTTBS. Phát hiện này phù hợp với dữ liệu từ Torky và cộng sự (2021), trong đó tuổi trung vị khởi phát tình trạng tăng triglycerid là 9,3 tuổi (8,5 - 12,0).⁵ Về giới tính, mặc dù không ghi nhận sự khác biệt có ý nghĩa thống kê giữa nam và nữ trong tỷ lệ rối loạn

HDL-C, LDL-C hay cholesterol toàn phần, tỷ lệ nữ giới có rối loạn triglycerid và cholesterol toàn phần vẫn cao hơn nam (50% so với 35,9% và 20,6% so với 10,3%), cho thấy xu hướng bất lợi tiềm ẩn. Phát hiện này tương đồng với nghiên cứu của Borges và cộng sự (2021), trong đó nữ giới TSTTBS có chỉ số LDL-C/HDL-C cao hơn rõ rệt so với nhóm chứng, phản ánh nguy cơ chuyển hóa cao hơn ở nhóm này.⁶

Kết quả của nghiên cứu của chúng tôi không ghi nhận sự khác biệt có ý nghĩa thống kê về tỷ lệ rối loạn lipid máu giữa hai thể lâm sàng của TSTTBS – thể mất muối và thể nam hóa đơn thuần. Vấn đề này cũng là một khoảng trống trong y văn quốc tế, khi dữ liệu so sánh các chỉ số lipid máu giữa các thể lâm sàng của TSTTBS hiện vẫn còn hạn chế. Một trong số ít các nghiên cứu đề cập đến khía cạnh này là nghiên cứu của Moreira và cộng sự, trong đó nhóm trẻ thể mất muối có chỉ số lipid máu xấu hơn so với thể nam hóa đơn thuần, với mức LDL-C và triglycerid cao hơn, kèm theo HDL-C thấp hơn, và sự khác biệt này tồn tại độc lập với BMI, thời gian điều trị, liều và loại glucocorticoid sử dụng.¹¹ Những phát hiện này gợi ý rằng biểu hiện rối loạn lipid máu có thể khác biệt giữa các thể lâm sàng, dù vẫn cần thêm nhiều nghiên cứu để khẳng định mối liên hệ này.

Các kết quả trong nghiên cứu này không ghi nhận mối liên quan có ý nghĩa thống kê giữa phân loại BMI với các chỉ số rối loạn lipid riêng lẻ. Tuy nhiên, trong nghiên cứu của Moreira và cộng sự (2013), BMI được ghi nhận có tương quan dương với huyết áp tâm thu, chỉ số HOMA-IR, tổng cholesterol, triglycerid và LDL-C ($p < 0,01$), và mối liên hệ này được xác định là độc lập với giới tính, thể lâm sàng, thời gian điều trị và loại glucocorticoid sử dụng. Ngoài ra, chúng tôi ghi nhận không có mối liên quan có ý nghĩa giữa calci máu, phospho máu và rối loạn lipid, tuy nhiên rối loạn LDL-C và

cholesterol toàn phần có xu hướng phổ biến hơn ở trẻ thiếu vitamin D với $p = 0,097$. Dữ liệu hiện tại về ảnh hưởng của vi chất như calci, phospho hay vitamin D đến lipid máu trong quần thể TSTTBS còn rất hạn chế. Xét trên quần thể trẻ em nói chung, nhiều nghiên cứu gần đây đã chứng minh mối liên quan đáng kể giữa thiếu vitamin D và rối loạn lipid máu. Cụ thể, nồng độ 25-hydroxyvitamin D huyết thanh cao hơn được ghi nhận có liên quan đến các chỉ số lipid tốt hơn, bao gồm giảm triglycerid, cholesterol toàn phần, LDL-C và tăng HDL-C.¹²

Nghiên cứu của chúng tôi còn một số hạn chế: Thứ nhất, cỡ mẫu nhỏ và một số chỉ số lipid không được đo đầy đủ ở toàn bộ đối tượng, làm hạn chế khả năng tổng quát hóa kết quả. Thứ hai, nghiên cứu mang tính mô tả cắt ngang nên chưa thể xác định được mối liên quan nhân quả giữa các yếu tố. Ngoài ra, việc chưa thu thập chi tiết về liều và thời gian sử dụng glucocorticoid là yếu tố hạn chế cần được khắc phục trong các nghiên cứu tiếp theo. Tuy nhiên, đây là một trong số ít nghiên cứu tại Việt Nam khảo sát rối loạn lipid máu trên nhóm bệnh nhi TSTTBS, đồng thời bước đầu gợi mở vai trò của yếu tố dinh dưỡng và vi chất trong kiểm soát chuyển hóa. Việc sàng lọc định kỳ các thành phần lipid máu, đặc biệt là triglycerid và HDL-C, nên được xem xét tích hợp vào quy trình theo dõi trẻ TSTTBS.

V. KẾT LUẬN

Rối loạn lipid máu là một biểu hiện chuyển hóa phổ biến ở trẻ mắc TSTTBS, với tăng triglycerid chiếm tỷ lệ cao nhất (42,5%). Những phát hiện ban đầu gợi ý mối liên quan tiềm năng giữa các yếu tố như thể lâm sàng, tình trạng béo phì, thiếu vitamin D với tình trạng rối loạn lipid máu. Kết quả nhấn mạnh tầm quan trọng của việc theo dõi chuyển hóa lipid định kỳ và cân nhắc vai trò của các yếu tố nội tiết – dinh dưỡng trong quản lý toàn diện trẻ TSTTBS.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Speiser PW, Azziz R, Baskin LS, et al. Congenital Adrenal Hyperplasia Due to Steroid 21-Hydroxylase Deficiency: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. *J Clin Endocrinol Metab.* 2010;95(9):4133-4160. doi:10.1210/jc.2009-2631
2. Abdel Meguid SE, Soliman AT, De Sanctis V, et al. Growth and Metabolic Syndrome (MetS) criteria in young children with classic Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH) treated with corticosteroids (CS). *Acta Bio-Medica Atenei Parm.* 2022;93(5):e2022304. doi:10.23750/abm.v93i5.13740
3. Botero D, Arango A, Danon M, et al. Lipid profile in congenital adrenal hyperplasia. *Metabolism.* 2000;49(6):790-793. doi:10.1053/meta.2000.6261
4. Chen LM, Valentine A, Davis SM, et al. Multicenter Analysis of Cardiometabolic-Related Diagnoses in Youth With Congenital Adrenal Hyperplasia: A PEDSnet Study. *J Clin Endocrinol Metab.* 2025;110(4):e1009-e1016. doi:10.1210/clinem/dgae362
5. Torky A, Sinaii N, Jha S, et al. Cardiovascular Disease Risk Factors and Metabolic Morbidity in a Longitudinal Study of Congenital Adrenal Hyperplasia. *J Clin Endocrinol Metab.* Published online March 2, 2021:dgab133. doi:10.1210/clinem/dgab133
6. Borges JH, de Oliveira DM, de Lemos-Marini SHV, et al. Fat Distribution and Lipid Profile of Young Adults with Congenital Adrenal Hyperplasia Due to 21-Hydroxylase Enzyme Deficiency. *Lipids.* 2021;56(1):101-110. doi:10.1002/lipd.12280
7. Flynn JT, Kaelber DC, Baker-Smith CM, et al. Clinical Practice Guideline for Screening and Management of High Blood Pressure in Children and Adolescents. *Pediatrics.* 2017;140(3):e20171904. doi:10.1542/peds.2017-1904
8. Expert Panel on Integrated Guidelines for Cardiovascular Health and Risk Reduction in Children and Adolescents: Summary Report. *Pediatrics.* 2011;128(Suppl 5):S213-S256. doi:10.1542/peds.2009-2107C
9. Vũ Chí Dũng, Trần Huy Thịnh, Trần Văn Khánh. Đặc điểm lâm sàng và phân loại bệnh tăng sản thượng thận bẩm sinh thể thiếu 21-hydroxylase. *Tạp chí Y học Việt Nam.* 2021;499(1-2). doi:10.51298/vmj.v499i1-2.247
10. Vũ Chí Dũng, Hoàng Xuân Đại. Hội chứng chuyển hóa ở bệnh nhân tăng sản thượng thận bẩm sinh thiếu 21- α hydroxylase. *Tạp chí Y học Việt Nam.* 2021;499(1-2). doi:10.51298/vmj.v499i1-2.234
11. Moreira RPP, Villares SM, Madureira G, et al. Obesity and Familial Predisposition Are Significant Determining Factors of an Adverse Metabolic Profile in Young Patients with Congenital Adrenal Hyperplasia. *Horm Res Paediatr.* 2013;80(2):111-118. doi:10.1159/000353762
12. Kelishadi R, Farajzadegan Z, Bahreynian M. Association between vitamin D status and lipid profile in children and adolescents: a systematic review and meta-analysis. *Int J Food Sci Nutr.* 2014;65(4):404-410. doi:10.3109/09637486.2014.886186

Summary

DYSLIPIDEMIA IN CHILDREN WITH CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA AT VIETNAM NATIONAL CHILDREN'S HOSPITAL

Congenital adrenal hyperplasia (CAH) is a genetic endocrine disorder often associated with metabolic disturbances, including dyslipidemia, a significant cardiovascular risk factor. This cross-sectional study aimed to evaluate the prevalence of dyslipidemia and explore its associated factors among 73 children aged 1 - 17 years with CAH treated at the Vietnam National Children's Hospital. Hypertriglyceridemia was the most common lipid abnormality (42.5%), followed by elevated total cholesterol (15.1%), and increased low-density lipoprotein cholesterol (LDL-C) (12.9%). Additionally, decreased high-density lipoprotein cholesterol (HDL-C) was observed in 16.1% of cases. There were no statistically significant difference observed across body mass index categories or clinical subtypes of CAH. Nonetheless, adverse lipid profiles showed a trend toward association with factors such as younger age, obesity, and vitamin D deficiency. These findings provide practical data on lipid disturbances in children with CAH, suggesting directions for further research into endocrine-nutritional-metabolic interactions in this population.

Keywords: Congenital adrenal hyperplasia, dyslipidemia, children.