

HIỆU QUẢ LIỆU PHÁP HORMON TĂNG TRƯỞNG TÁI TỔ HỢP Ở TRẺ MẮC HỘI CHỨNG PRADER-WILLI TẠI BỆNH VIỆN NHỊ TRUNG ƯƠNG

Hoàng Anh Đào¹, Bùi Phương Thảo², Vũ Chí Dũng^{1,2*}

¹Trường Đại học Y-Dược, Đại học Quốc gia Hà Nội

²Bệnh viện Nhi Trung ương

TÓM TẮT

Mục tiêu: Mô tả thực trạng điều trị và đánh giá kết quả sau điều trị hormon tăng trưởng tái tổ hợp (rhGH) ở trẻ mắc hội chứng Prader-Willi (PWS) tại Bệnh viện Nhi Trung ương trong giai đoạn 2022-2026.

Phương pháp: Nghiên cứu một loạt ca bệnh trên 48 trẻ được chẩn đoán hội chứng Prader-Willi và được điều trị hormon tăng trưởng trên 12 tháng từ 1/2022 đến 6/2026.

Kết quả: Trong số 48 bệnh nhân nghiên cứu, tỷ lệ trẻ nữ chiếm 56,2%; 95,8% có kiểu gen mất đoạn. Tuổi chẩn đoán và tuổi bắt đầu điều trị trung vị là 11,4 tháng (0–100 tháng), 14,1 tháng (2–100 tháng), thời gian điều trị trung bình là $2,6 \pm 1,0$ năm và liều GH trung bình là 0,43 mg/m²/ngày. Có 6 bệnh nhân đã ngừng điều trị trong thời gian nghiên cứu. Sau điều trị, Z-score chiều cao cải thiện từ $-1,16 \pm 1,14$ lên $-0,38 \pm 0,99$, với mức tăng trung bình $0,78 \pm 1,11$ SDS ($p = 0,001$). Tuổi bắt đầu điều trị GH có mối liên quan độc lập với mức cải thiện Z-score chiều cao sau khi hiệu chỉnh Z-score chiều cao ban đầu, thời gian điều trị và liều GH ($\beta = -0,661$; $p = 0,001$). Z-score BMI tăng từ $-0,56 \pm 3,00$ lên $2,44 \pm 2,33$, với mức thay đổi trung bình $2,96 \pm 2,36$ SD ($p < 0,001$).

Kết luận: Điều trị hormon tăng trưởng ở trẻ PWS tại Bệnh viện Nhi Trung ương giúp cải thiện có ý nghĩa Z-score chiều cao, nhấn mạnh vai trò của việc chẩn đoán và bắt đầu điều trị sớm cho người bệnh. Z-score BMI tăng trong quá trình điều trị, phản ánh đặc điểm tăng trưởng và dinh dưỡng của bệnh nhân cần theo dõi lâu dài và phối hợp đa chuyên khoa.

Từ khóa: Hội chứng Prader-Willi, hormon tăng trưởng, chiều cao, chỉ số khối, trẻ em.

EFFICACY OF HUMAN RECOMBINANT GROWTH HORMONE THERAPY IN CHILDREN WITH PRADER-WILLI SYNDROME AT THE VIETNAM NATIONAL CHILDREN'S HOSPITAL

Hoang Anh Dao¹, Bui Phuong Thao², Vu Chi Dung^{1,2*}

¹VNU-University of Medicine and Pharmacy

²Vietnam National Children's Hospital

Objectives: To describe human recombinant growth hormone (rhGH) therapy and evaluate treatment outcomes in children with Prader-Willi syndrome (PWS) at the Vietnam National Children's Hospital.

Methods: Case series study was conducted in 48 children with genetically confirmed PWS who received GH therapy for at least 12 months at the Vietnam National Children's Hospital between January 2022 and June 2026.

Results: Among the 48 patients, 56.2% were female, and 95.8% had the deletion subtype. The median age at diagnosis and GH initiation was 11.4 and 14.1 months, respectively. The

Nhận bài: 09-7-2026; Phản biện: 20-7-2026; Chấp nhận: 19-8-2026

Người chịu trách nhiệm: Vũ Chí Dũng

Email: dungvu@nch.gov.vn

Địa chỉ: Bệnh viện Nhi Trung ương

mean treatment duration was 2.6 ± 1.0 years and the average GH dose is $0.43 \text{ mg/m}^2/\text{day}$. Six patients have discontinued treatment. Height SDS improved significantly from -1.16 ± 1.14 to -0.38 ± 0.99 ($\Delta = 0.78 \pm 1.11$, $p = 0.001$). BMI SDS increased from -0.56 ± 3.00 to 2.44 ± 2.33 ($\Delta = 2.96 \pm 2.36$, $p < 0.001$). Earlier initiation of GH therapy was independently associated with greater improvement in Height SDS after adjusting for baseline height Z-score, treatment duration, and GH dose ($\beta = -0.661$, $p = 0.001$).

Conclusions: GH therapy significantly improved linear growth in children with PWS. Earlier initiation of GH therapy was independently associated with greater height improvement. Changes in BMI SDS during treatment reflect the complex nutritional characteristics of children with PWS and highlight the need for long-term nutritional monitoring and multidisciplinary management.

Keywords: Prader-Willi syndrome; growth hormone; Height SDS; BMI SDS; children.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Hội chứng Prader-Willi (Prader-Willi Syndrome - PWS) là rối loạn di truyền hiếm, hiện có khoảng 400.000 người mắc bệnh trên toàn thế giới. PWS do thiếu hụt biểu hiện các gen tại vùng 15q11-q13 có nguồn gốc từ bố, với cơ chế bệnh sinh phức tạp, hậu quả cuối cùng là béo phì và nhiều bất thường. Diễn biến lâm sàng thay đổi qua từng giai đoạn phát triển tạo ra thách thức trong việc theo dõi và điều trị [1].

Thiếu hụt hormone tăng trưởng (GHD) biểu hiện rất phổ biến xuất hiện ở 40%-100% bệnh nhân PWS, gây tầm vóc thấp, giảm sức cơ, thay đổi thành phần cơ thể, chậm vận động [2]. Điều trị bằng hormon tăng trưởng tái tổ hợp (rhGH) cho trẻ em mắc PWS lần đầu tiên được mô tả vào năm 1987, đã được phê duyệt tại nhiều nước từ những năm 2000. Liệu pháp này cho đến nay ghi nhận hiệu quả trên thay đổi thành phần cơ thể, tăng tốc độ tăng trưởng, cải thiện mật độ khoáng xương, rối loạn lipid máu, phát triển vận động, nâng cao chất lượng cuộc sống [3]. Hiện tại xu hướng khởi trị ngày càng sớm hơn tuy chưa đạt được đồng thuận về thời điểm bắt đầu nhưng đều nhất trí can thiệp sớm trước khi trẻ tăng cân [4].

Tại Việt Nam, Bệnh viện Nhi Trung ương là bệnh viện đầu ngành cả nước đã có hơn 20 năm kinh nghiệm trong sử dụng hormon tăng trưởng điều trị nhiều bệnh lý trong đó có PWS. Nghiên cứu năm 2022 đã báo cáo kết quả bước đầu của điều trị GH tại Bệnh viện Nhi Trung ương [5]. Cần thêm nhiều nghiên cứu tiếp tục đánh giá

cập nhật thực trạng điều trị và kết quả, cung cấp thêm bằng chứng thực tiễn cho thực hành lâm sàng. Từ bối cảnh đó, chúng tôi thực hiện nghiên cứu với mục tiêu: Mô tả thực trạng và đánh giá một số kết quả điều trị hormon tăng trưởng ở trẻ mắc hội chứng Prader-Willi tại Bệnh viện Nhi Trung ương trong giai đoạn 2022-2026.

II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

2.1. Đối tượng nghiên cứu

Tất cả trẻ ≤ 18 tuổi, được chẩn đoán hội chứng Prader-Willi bằng xét nghiệm di truyền phân tử và điều trị hormon tăng trưởng tại Bệnh viện Nhi Trung ương ít nhất 12 tháng từ 1/1/2022 đến 30/6/2026.

Tiêu chuẩn loại trừ

- Người nhà hoặc bệnh nhân không đồng ý tham gia nghiên cứu.
- Bệnh nhân kèm theo bệnh mạn tính hoặc dị tật nặng ảnh hưởng đến khả năng phát triển (Ví dụ: bệnh thần kinh trung ương, bệnh tim bẩm sinh nặng, bệnh cơ,...).

2.2. Phương pháp nghiên cứu

Thiết kế nghiên cứu

Nghiên cứu mô tả, hồi cứu kết hợp tiến cứu.

Chọn mẫu

Chọn mẫu thuận tiện.

Các bước nghiên cứu

- Bước 1: Lựa chọn các bệnh nhân được chẩn đoán PWS điều trị bằng hormon tăng trưởng phù hợp với các tiêu chí đã có.

- Bước 2: Nghiên cứu viên thu thập các thông tin về tiền sử và triệu chứng lâm sàng, chỉ số nhân trắc, diễn biến điều trị diễn đầy đủ vào bệnh án nghiên cứu.

- Bước 3: Tiến hành phân tích kết quả thu thập được theo các mục tiêu.

- Bước 4: Đưa ra nhận xét - bàn luận.

2.3. Biến số nghiên cứu

- *Nhóm biến số đặc điểm chung*: giới, tuổi chẩn đoán (tháng), kiểu gen (mất đoạn/UPD/khác).

- *Nhóm biến số đặc điểm điều trị hormon tăng trưởng*: tuổi bắt đầu điều trị GH (tháng), thời gian điều trị (năm), liều GH (mg/m²/ngày), tuổi dừng điều trị (tháng).

- *Nhóm biến kết quả điều trị*: Z-score chiều cao và Z-score BMI tại các thời điểm: trước khi điều trị (T0), sau điều trị 12 tháng (T1), lần tái khám gần nhất trong thời gian nghiên cứu (T2). Giá trị Z-score chiều cao và Z-score BMI được tính toán và chuẩn hóa theo tuổi và giới tính dựa trên biểu đồ tăng trưởng và công thức LMS của Tổ chức Y tế Thế giới (WHO). Mức thay đổi Z-score chiều cao (ΔZ -score chiều cao = T2 – T0), mức thay đổi Z-score BMI (ΔZ -score BMI = T2 – T0).

2.4. Xử lý số liệu

Số liệu được nhập và phân tích bằng phần mềm IBM SPSS Statistics phiên bản 26.0. Các biến định tính được biểu diễn bằng tần số và tỷ lệ phần trăm; các biến định lượng được biểu diễn bằng trung bình $\pm$ độ lệch chuẩn. Kiểm định paired-t test để so sánh các chỉ số trước và sau điều trị, $p < 0,05$ có ý nghĩa thống kê. Hồi quy tuyến tính đa biến được sử dụng để xác định các yếu tố liên quan đến sự cải thiện Z-score chiều cao. Tuổi bắt đầu điều trị GH được lựa chọn là biến độc lập chính trong mô hình hồi quy; các biến: Z-score chiều cao trước điều trị, thời gian điều trị và liều GH trung bình được đưa vào để hiệu chỉnh dựa trên ý nghĩa lâm sàng và bằng chứng từ y văn cho thấy đây là các yếu tố có thể ảnh hưởng đến đáp ứng tăng trưởng khi điều trị hormon tăng trưởng. Mức ý nghĩa thống kê được xác định khi $p < 0,05$.

2.5. Đạo đức nghiên cứu

- Nghiên cứu được thực hiện với sự đồng ý của gia đình và người bệnh.

- Các thông tin của đối tượng nghiên cứu được đảm bảo tính chính xác và bảo mật, các thông tin thu thập được của bệnh nhân chỉ được dùng với mục đích nghiên cứu.

- Nghiên cứu chỉ mô tả và phân tích, không can thiệp nên mọi chỉ định điều trị.

- Nghiên cứu được tiến hành sau khi thông qua và được sự chấp nhận của Hội đồng đạo đức trường Đại học Y-Dược và Giấy chấp nhận số 366/BVNTW-HĐĐĐ của Hội đồng y đức Bệnh viện Nhi Trung ương.

III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

3.1. Đặc điểm đối tượng nghiên cứu

Bảng 1. Đặc điểm chung của đối tượng nghiên cứu

Đặc điểm	Kết quả (n = 48)	
Giới (n, %)	Nam	21 (43,8%)
	Nữ	27 (56,2%)
Tuổi chẩn đoán (tháng), Trung vị (min-max)		11,4 (0-100)
Kiểu gen (n, %)	Mất đoạn	46 (95,8%)
	UPD	2 (4,2%)

Nhận xét: Chúng tôi thực hiện nghiên cứu trên 48 bệnh nhân, tỷ lệ trẻ nữ chiếm 56,2%. Tuổi chẩn đoán trung vị là 11,4 tháng. Kiểu gen mất đoạn là chủ yếu, chiếm 95,8%.

3.2. Đặc điểm điều trị hormon tăng trưởng

Bảng 2. Đặc điểm điều trị hormon tăng trưởng

Đặc điểm	Kết quả (n = 48)
Tuổi bắt đầu điều trị GH (tháng), Trung vị (min-max)	14,1 (2-100)
Thời gian điều trị (TB $\pm$ SD, năm)	2,6 $\pm$ 1
Liều GH (TB $\pm$ SD, mg/m ² /ngày)	0,43 $\pm$ 0,25

Nhận xét: Tuổi bắt đầu điều trị GH trung vị là 14,1 tháng, thời gian điều trị trung bình là 2,6 năm. Liều GH trung bình 0,43 mg/m²/ngày.

Có 6 bệnh nhân (12,5%) đã dừng điều trị, tuổi dừng điều trị trung bình 54,8 tháng. Trong quá

trình điều trị, chỉ có 1 bệnh nhân gặp phát ban da nhẹ đã được giải mẫn cảm và tiếp tục điều trị hormon tăng trưởng sau đó.

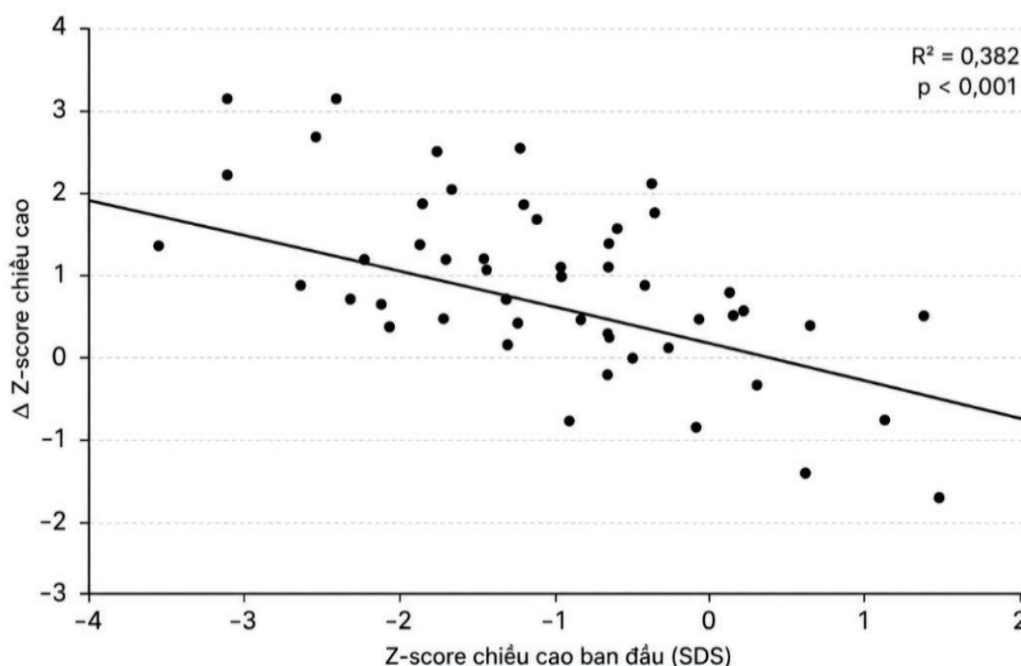
3.3. Kết quả điều trị hormon tăng trưởng

Bảng 3. Kết quả điều trị hormon tăng trưởng trên chiều cao và BMI

Chỉ số	T0	T1	T2	Δ (T2-T0)	p
Z-score Chiều cao	$-1,16 \pm 1,14$	$-0,31 \pm 0,99$	$-0,38 \pm 0,99$	$+0,78 \pm 1,11$	0,001
Z-score BMI	$-0,56 \pm 3,00$	$0,62 \pm 2,24$	$2,44 \pm 2,33$	$+2,96 \pm 2,36$	<0,001

Nhận xét: Kiểm định Shapiro-Wilk cho thấy các biến Z-score chiều cao, Z-score BMI tại các thời điểm nghiên cứu cũng như Δ Z-score đều có phân bố gần chuẩn ($p > 0,05$). Sau điều trị GH, Z-score chiều cao cải thiện từ $-1,16 \pm 1,14$ tại thời điểm trước điều trị lên $-0,38 \pm 0,99$ tại thời điểm đánh giá. Mức thay đổi trung bình là $+0,78 \pm 1,11$ SDS, sự khác biệt có ý nghĩa thống kê. Z-score BMI tăng từ $-0,56 \pm 3,00$ lên $2,44 \pm 2,33$, mức tăng trung bình là $2,96 \pm 2,36$, sự khác biệt có ý nghĩa thống kê.

3.4. Các yếu tố liên quan đến sự thay đổi chiều cao sau điều trị



Hình 1. Mối tương quan giữa Z-score chiều cao ban đầu và mức thay đổi Z-score chiều cao sau điều trị

Nhận xét: Có mối tương quan nghịch có ý nghĩa thống kê giữa Z-score chiều cao ban đầu và mức thay đổi Z-score chiều cao sau điều trị. Trẻ có Z-score chiều cao ban đầu càng thấp thì mức cải thiện Z-score chiều cao sau điều trị càng lớn ($R^2 = 0,382$; $p < 0,001$).

Dựa trên các tiêu chí lựa chọn biến số, mô hình hồi quy tuyến tính đa biến được xây dựng nhằm đánh giá mối liên quan độc lập của tuổi bắt đầu điều trị đối với sự thay đổi Z-score chiều cao (Δ Z-score). Các biến đưa vào mô hình để hiệu chỉnh bao gồm: thời gian điều trị, liều GH trung bình và Z-score chiều cao trước điều trị (T0). Kết quả phân tích được trình bày chi tiết tại Bảng 4.

Bảng 4. Hồi quy tuyến tính giữa tuổi bắt đầu điều trị GH và Δ Z-score chiều cao sau khi hiệu chỉnh với các yếu tố khác

Biến số	B	β	p
Tuổi bắt đầu điều trị GH (tháng)	-0,036	-0,661	0,001
Thời gian điều trị (năm)	-0,377	-0,345	0,031
Liều GH ($\text{mg}/\text{m}^2/\text{ngày}$)	3,230	0,734	0,003
Z-score chiều cao T0	-0,730	-0,750	-0,001

Nhận xét: Mô hình hồi quy tuyến tính đa biến giải thích được 51,7% sự thay đổi của Δ Z-score chiều cao ($\text{Adjusted } R^2 = 0,517$; $p < 0,001$). Sau khi hiệu chỉnh theo thời gian điều trị, liều GH và Z-score chiều cao trước điều trị, tuổi bắt đầu điều trị GH vẫn là yếu tố liên quan độc lập với mức thay đổi Δ Z-score chiều cao ($\beta = -0,661$; $p = 0,001$).

IV. BÀN LUẬN

4.1. Đặc điểm đối tượng nghiên cứu

Nghiên cứu thấy tỷ lệ nữ chiếm 56,2%, không có sự khác biệt về giới tính, phù hợp với nguyên nhân do mất biểu hiện trên nhiễm sắc thể thường, tương tự nghiên cứu tại Bệnh viện Nhi Trung ương năm 2022 và các tổng quan quốc tế khác [5]. Tuổi chẩn đoán trung bình 11,4 tháng, phần lớn trẻ được phát hiện trong năm đầu đời; tương đồng với nghiên cứu năm 2022 (1-105 tháng) và nghiên cứu đoàn hệ tại Thổ Nhĩ Kỳ 2021 (1,5 năm) [5,6]. Kiểu gen mất đoạn chiếm 95,8%, cao hơn tỷ lệ khoảng 60–70% được báo cáo ở nhiều nghiên cứu quốc tế [1]. Sự khác biệt này có thể do cỡ mẫu còn nhỏ, sự khác biệt trong chỉ định cũng như phương pháp xét nghiệm di truyền giữa các quốc gia.

4.2. Đặc điểm điều trị hormon tăng trưởng ở trẻ PWS

Chúng tôi ghi nhận tuổi bắt đầu điều trị GH trung vị là 14,1 tháng, thấp hơn so với nghiên cứu tại Thổ Nhĩ Kỳ (2021), trong đó tuổi khởi trị trung bình là $4,7 \pm 2,7$ năm [6]. Kết quả này phù hợp với xu hướng khởi trị GH ngày càng sớm ở trẻ mắc PWS. Nghiên cứu gần đây của Kodytková và cộng sự (2025) ghi nhận 69 trẻ được khởi trị trước 2 tuổi, với tuổi khởi trị trung bình $0,8 \pm 0,4$ năm [7]. Liều GH trung bình trong nghiên cứu

của chúng tôi là $0,43 \text{ mg}/\text{m}^2/\text{ngày}$, tương đương với nhiều nghiên cứu quy mô lớn với liều GH $0,03\text{--}0,035 \text{ mg}/\text{kg}/\text{ngày}$ [2,3].

Về tính an toàn, trong thời gian điều trị trung bình 2,6 năm chỉ ghi nhận một trường hợp phát ban da nhẹ (2,1%), không ghi nhận tác dụng phụ nghiêm trọng. Kết quả này phù hợp với các dữ liệu an toàn được công bố trên trẻ mắc PWS. Trong nghiên cứu PATRO Children trên 235 bệnh nhân, 16,6% bệnh nhân có biến cố bất lợi được nghi ngờ liên quan đến điều trị và 9,4% có biến cố bất lợi nghiêm trọng chủ yếu liên quan đến đường hô hấp trên và ngưng thở khi ngủ, không ghi nhận biến cố nghiêm trọng dẫn đến tử vong [4]. Vì cỡ mẫu của chúng tôi còn hạn chế, chưa thể loại trừ nguy cơ, do đó vẫn cần theo dõi sát các tác dụng không mong muốn trong quá trình điều trị.

Trong thời gian nghiên cứu có 12,5% bệnh nhân tự ý bỏ điều trị, đặt ra vấn đề tăng cường tư vấn nhằm nâng cao sự tuân thủ điều trị.

4.3. Kết quả điều trị hormon tăng trưởng

Sau điều trị, Z-score chiều cao tăng trung bình $0,78 \pm 1,11$ SDS, cho thấy sự cải thiện tăng trưởng rõ rệt ở trẻ PWS, tương đồng với nghiên cứu tại Bệnh viện Nhi Trung ương năm 2022, mức tăng chiều cao của nhóm điều trị GH là $0,5 \pm 1,67$ [5].

Ở bệnh nhân PWS, điều trị GH tái tổ hợp thông qua tác động của GH và trục GH-IGF-1 giúp kích thích tổng hợp protein, phát triển cơ và tăng khối nạc, đồng thời thúc đẩy ly giải mỡ và huy động acid béo, qua đó cải thiện thành phần cơ thể. Tuy nhiên, tình trạng béo phì ở PWS còn chịu ảnh hưởng bởi rối loạn điều hòa cảm giác đói–no, mức độ hoạt động thể lực, chế độ dinh dưỡng và các rối loạn nội tiết... Vì vậy, điều trị GH đơn thuần không nhất thiết đưa BMI về mức bình thường.

Trong nghiên cứu của chúng tôi, BMI Z-score tăng từ $-0,56 \pm 3,00$ lên $2,44 \pm 2,33$. Phần lớn thời điểm bắt đầu điều trị trẻ còn yếu cơ ăn kém sau đó sẽ chuyển tiếp sang giai đoạn tăng cân nhanh. Do đó, sự gia tăng BMI trong quá trình theo dõi phản ánh một phần diễn tiến tự nhiên của bệnh. Trong nghiên cứu của Ngọc và cộng sự cũng ghi nhận BMI-SDS cao ở cả nhóm điều

trị và không điều trị lần lượt là $4,7 \pm 4,70$ và $8,8 \pm 4,16$ ($p=0,002$) [5], cho thấy BMI vẫn có thể tăng ở trẻ mắc PWS mặc dù được điều trị GH. Tuy nhiên, do chưa xác định được sự tương đồng về phương pháp tính và quần thể tham chiếu BMI-SDS giữa hai nghiên cứu, các giá trị BMI-SDS của hai nghiên cứu không được so sánh trực tiếp. Nghiên cứu của Kodytková và cộng sự (2025), 69 trẻ khởi trị GH trước 2 tuổi có BMI-SDS ban đầu $-0,9 \pm 1,2$ và tăng lên $1,3 \pm 2,2$ trong khoảng 3 năm đầu điều trị và mức BMI-SDS cao nhất trong đời thấp hơn đáng kể ở nhóm khởi trị sớm so với nhóm khởi trị muộn ($2,2 \pm 2,6$ so với $3,7 \pm 2,2$; $p < 0,001$) [7]. Có thể nói điều trị GH sớm không ngăn hoàn toàn sự gia tăng BMI theo diễn tiến của PWS, nhưng có khả năng hạn chế mức độ béo phì nặng về lâu dài.

Phân tích các yếu tố liên quan đến thay đổi chiều cao cho thấy: Z-score chiều cao ban đầu càng thấp thì mức độ cải thiện chiều cao sau điều trị càng lớn. Kết quả này có thể được giải thích bởi hiện tượng bắt kịp tăng trưởng, khi trẻ có mức độ chậm phát triển chiều cao rõ hơn vẫn còn nhiều tiềm năng tăng trưởng sau khi được bổ sung GH. Nghiên cứu của Neophytou và cộng sự (2018) cũng ghi nhận mức Z-score chiều cao ban đầu thấp hơn liên quan với mức thay đổi chiều cao lớn hơn sau dùng GH [8].

Khi phân tích, chúng tôi xây dựng mô hình hồi quy tuyến tính đa biến với tiêu chuẩn lựa chọn đã trình bày ở trên với tuổi bắt đầu điều trị GH là biến nghiên cứu chính, hiệu chỉnh với các yếu tố: Z-score chiều cao trước điều trị, thời gian điều trị và liều GH. Kết quả cho thấy tuổi bắt đầu điều trị vẫn có mối liên quan độc lập với mức thay đổi Z-score chiều cao, chứng tỏ việc khởi trị GH ở tuổi nhỏ góp phần cải thiện tăng trưởng, ngay cả sau khi đã kiểm soát ảnh hưởng của các yếu tố khác. Kết quả này phù hợp với nghiên cứu của Gao và cộng sự (2023), trong đó trẻ được điều trị GH từ năm đầu đời đạt kết quả tăng trưởng tốt hơn so với nhóm bắt đầu điều trị muộn hơn với mức chiều cao tương ứng là 1,50 SDS và 0,63 SDS [9]. Tương tự, dữ liệu từ hệ thống ANSWER/NordiNet cũng khẳng định việc khởi trị sớm mang lại mức độ cải thiện chiều cao tối ưu hơn [10].

Nghiên cứu của chúng tôi còn một số hạn chế. Thứ nhất, cỡ mẫu còn nhỏ do đây là bệnh hiếm, thực hiện tại 1 trung tâm nên tính đại diện còn chưa cao. Thứ hai là vấn đề y đức, không thể từ chối điều trị cho bệnh nhân nên chưa có nhóm chứng, chỉ có thể đánh giá được trước và sau điều trị. Nghiên cứu vẫn cần được tiếp nối với cỡ mẫu lớn hơn và thời gian dài hơn để đánh giá toàn diện về duy trì chiều cao, thành phần cơ thể, các chỉ số chuyển hóa nội tiết và tính an toàn của liệu pháp hormon tăng trưởng.

V. KẾT LUẬN

Điều trị hormon tăng trưởng ở trẻ mắc hội chứng Prader-Willi tại Bệnh viện Nhi Trung ương mang lại hiệu quả cải thiện rõ rệt Z-score chiều cao và có độ an toàn cao. Tuổi bắt đầu điều trị là yếu tố liên quan độc lập với mức độ cải thiện chiều cao; việc chẩn đoán sớm và khởi trị kịp thời giúp tối ưu hóa tiềm năng phát triển thể chất của trẻ. Tuy nhiên, chỉ số Z-score BMI của bệnh nhi vẫn tăng mạnh trong quá trình theo dõi theo diễn tiến tự nhiên của hội chứng. Bên cạnh đó, tỷ lệ tự ý ngừng điều trị còn khá cao, đặt ra yêu cầu cấp thiết về việc phối hợp quản lý dinh dưỡng nghiêm ngặt và tăng cường tư vấn nâng cao sự tuân thủ điều trị lâu dài cho gia đình người bệnh.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **Whitman BY.** Prader-Willi syndrome: the more we know, the less we know. *Mo Med* 2024;121(3):235-241.
2. **Bakker NE, Lindberg A, Heissler J et al.** Growth hormone treatment in children with Prader-Willi syndrome: three years of longitudinal data in prepubertal children and adult height data from the KIGS database. *J Clin Endocrinol Metab* 2017;102(5):1702-1711. <https://doi.org/10.1210/jc.2016-2962>
3. **Passone C, Franco RR, Ito S et al.** Growth hormone treatment in Prader-Willi syndrome patients: systematic review and meta-analysis. *BMJ Paediatr Open* 2020;4(1):e000630. <https://doi.org/10.1136/bmjpo-2019-000630>

4. **Lämmer C, Backeljauw P, Tauber M *et al.*** Growth hormone treatment in children with Prader-Willi syndrome: safety and effectiveness data from the PATRO Children study. *Ther Adv Endocrinol Metab* 2024;15:20420188241264343.
5. **Ngoc CTB, Giang DTK, Thao BP *et al.*** Outcomes of growth hormone treatment in children with Prader-Willi syndrome. *J Pediatr Res Pract* 2022;6(1):7-14.
6. **Çakır AD, Baş F, Akin O *et al.*** Clinical characteristics and growth hormone treatment in patients with Prader-Willi syndrome. *J Clin Res Pediatr Endocrinol* 2021;13(3):308-319. <https://doi.org/10.4274/jcrpe.galenos.2021.2020.0228>
7. **Kodytková A, Amaratunga S, El-Lababidi E *et al.*** Early-onset growth hormone treatment in Prader-Willi syndrome attenuates transition to severe obesity. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2025;38(5):525-532.
8. **Neophytou IG, Frixou M, Guftar SM *et al.*** G220 Changing patterns of growth in Prader-Willi syndrome. *Arch Dis Child* 2018;103(Suppl 1):A91. <https://doi.org/10.1136/archdischild-2018-rcpch.215>
9. **Gao Y, Yang L, Dai YL *et al.*** Effects of early recombinant human growth hormone treatment in young Chinese children with Prader-Willi syndrome. *Orphanet J Rare Dis* 2023;18:55. <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02615-7>
10. **Angulo M, Abuzzahab M, Pietropoli A *et al.*** Outcomes in children treated with growth hormone for Prader-Willi syndrome: data from the ANSWER Program® and NordiNet® International Outcome Study. *Int J Pediatr Endocrinol* 2020;2020:17. <https://doi.org/10.1186/s13633-020-00090-6>