



HỘI THẢO KHOA HỌC

NGÀY MẠNG LƯỚI QUẢN LÝ HEN VÀ COPD TRONG CỘNG ĐỒNG (ACOCU) NGÀY HEN TOÀN CẦU 2023

Tp. Hồ Chí Minh, ngày 28 tháng 05 năm 2023

YẾU TỐ DI TRUYỀN TRONG HEN PHẾ QUẢN

GS.TSKH.BS. Dương Quý Sỹ

Chủ tịch Hội Y Học Giấc Ngủ Việt Nam – VSSM

Phó Chủ tịch Hội Hô hấp Việt Nam - VNRS

Ủy Viên Hội Đồng Quốc Gia Giáo Dục & Phát Triển Nhân Lực Việt Nam



NỘI DUNG BÁO CÁO



PHẦN I. MỞ ĐẦU

PHẦN II. ĐẶC ĐIỂM CƠ BẢN SINH BỆNH HỌC HEN

PHẦN III. ĐẶC ĐIỂM YẾU TỐ DI TRUYỀN TRONG HEN

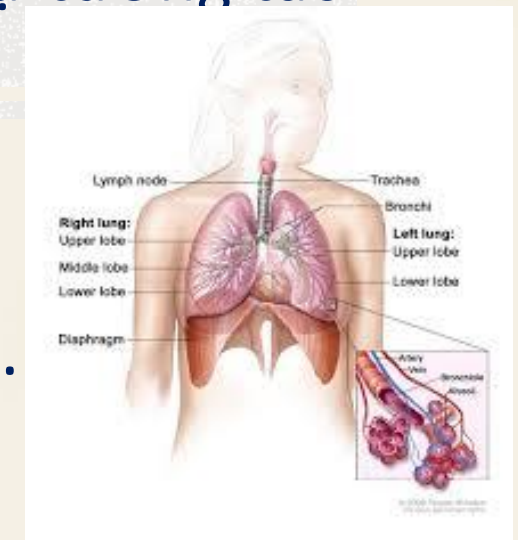
PHẦN IV. KẾT LUẬN

PHẦN I. MỞ ĐẦU

- ❖ Hen phế quản (HPQ) là một bệnh lý đa dạng về lâm sàng và cơ chế sinh bệnh học.
- ❖ Đặc trưng của HPQ là viêm mạn tính đường dẫn khí, tăng phản ứng tính phế quản và cơn co thắt phế quản có hồi phục.

<https://ginasthma.org/2023-gina-main-report/>

- ❖ Đặc điểm sinh bệnh học của HPQ được biểu hiện dưới sự tương tác giữa gen và yếu tố môi trường.
- ❖ HPQ là một bệnh lý đa gen và đa hình thể (kiểu hình) do vậy sự tương tác với yếu tố môi trường có vai trò rất quan trọng trong nghiên cứu về yếu tố gen trong hen.



Postma DS, et al. Asthma and chronic obstructive pulmonary disease: common genes, common environments? Am J Respir Crit Care Med. 2011;183(12):1588–94.

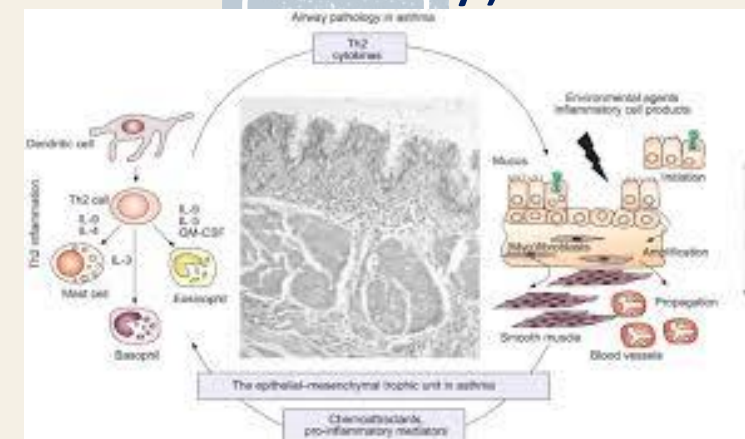
PHẦN I. MỞ ĐẦU

- ❖ Cho đến nay, một kiểu hình di truyền học cụ thể trong HPQ vẫn chưa được làm sáng tỏ.
- ❖ Do vậy nghiên cứu về di truyền học trong hen không chỉ nhằm xác định tính nhạy cảm của cơ địa với bệnh mà còn nhằm đánh giá mức độ tiến triển và mức độ nặng của bệnh thông qua các phân tích về gen và giúp cá thể hóa điều trị.

Meyers DA, et al. Asthma genetics and personalised medicine. *Lancet Respir Med.* 2014;2(5):405–15.

- ❖ Kết quả nghiên cứu GWAS (Recent genome-wide association study) được công bố gần đây đã giúp cho các nhà lâm sàng hiểu rõ hơn về đặc điểm di truyền học trong HPQ.

Tam, V, et al. Benefits and limitations of genome-wide association studies. *Nat. Rev. Genet.* 2019, 20, 467–484.



PHẦN I. MỞ ĐẦU

- ❖ Đa số bệnh nhân đáp ứng điều trị với 3 nhóm thuốc chính trong HPQ: đồng vận beta 2 (hay kích thích beta 2), corticosteroid, kháng leukotriene.
- ❖ Một số nhỏ các bệnh nhân không đáp ứng với các thuốc kể trên và HPQ trở nên nặng phải điều trị bằng các chế phẩm sinh học.
- ❖ Corticoid là thuốc chống viêm đầu tay dùng để điều trị & dự phòng HPQ ở trẻ em và người lớn theo khuyến cáo của GINA.
- ❖ Tuy nhiên sự đáp ứng với corticoid là khác nhau ở mỗi bệnh nhân và yếu tố di truyền là một trong những lý do dẫn đến sự đáp ứng khác nhau này
- ❖ Theo các nghiên cứu, gen đóng góp 60-80% trong sự đáp ứng với thuốc điều trị của từng cá thể.

<https://ginasthma.org/2023-gina-main-report/>

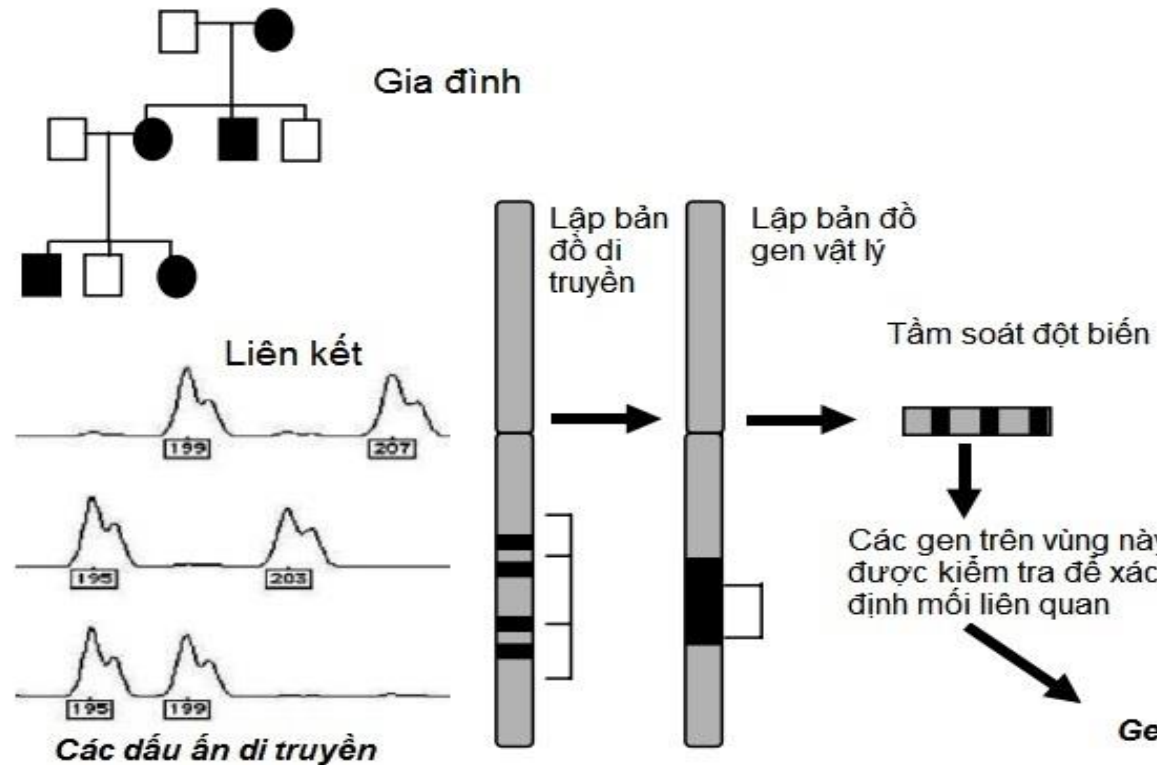
<https://journals.sagepub.com/doi/pdf/10.1177/0300060516683877>



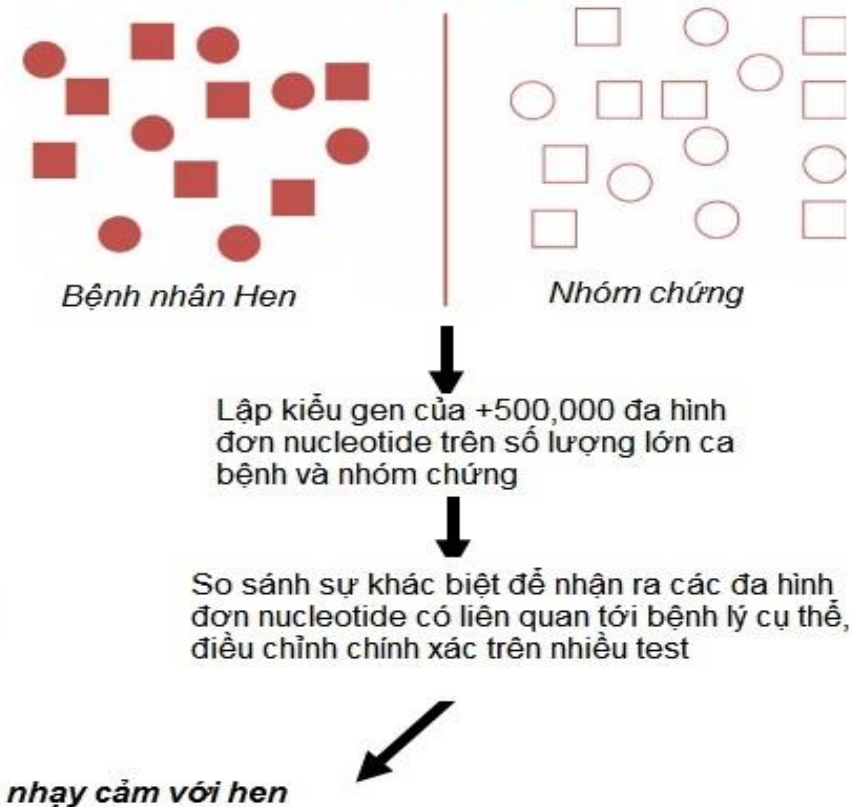
PHẦN I. MỞ ĐẦU

Các phương pháp xác định Gen trong Hen phế quản

Phương pháp tách dòng theo vị trí



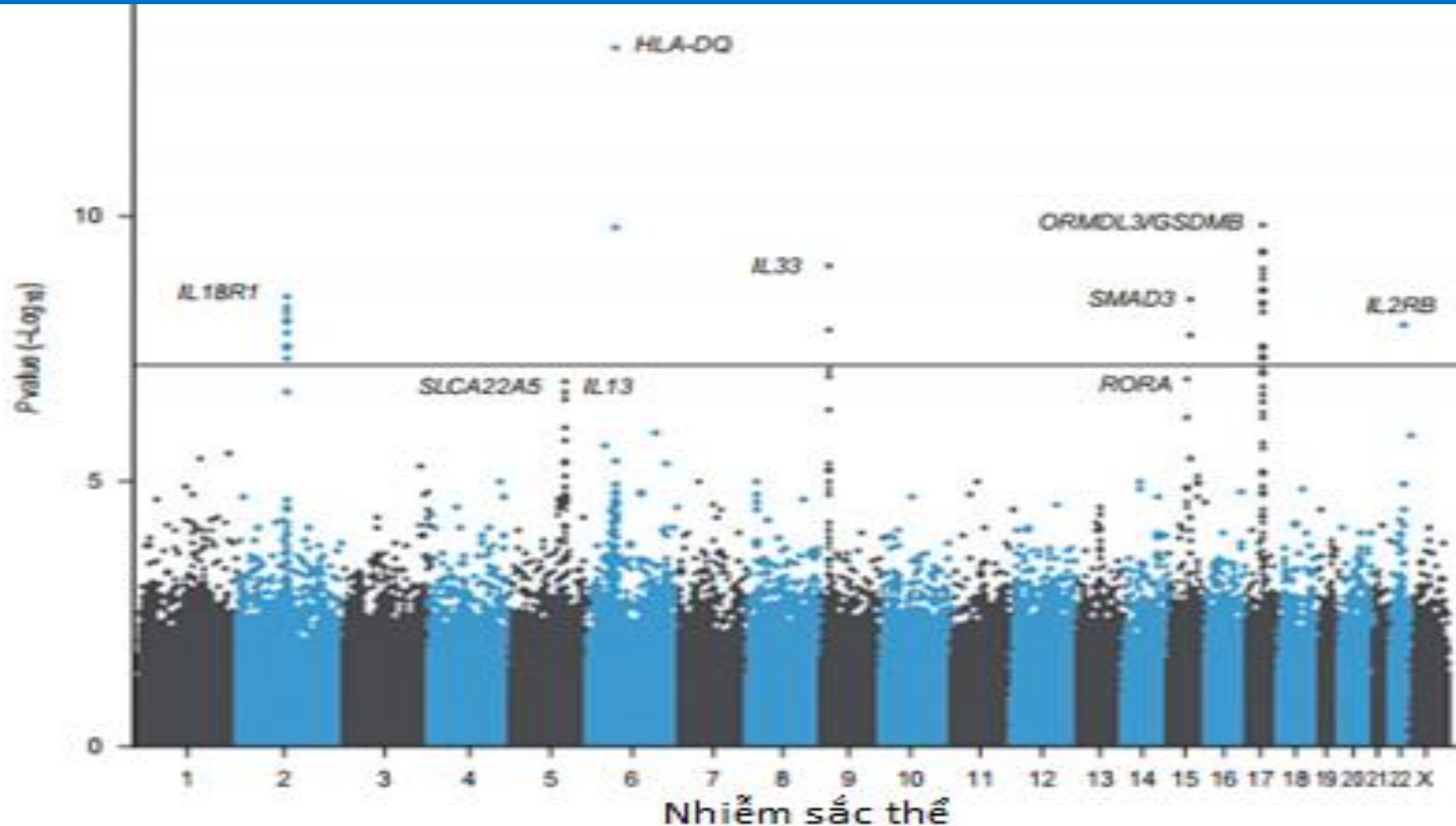
GWAS



Các phương pháp phát hiện yếu tố gen trong hen. Phương pháp tách dòng theo vị trí bao gồm phân tích di truyền liên kết nhờ theo dõi thông tin di truyền qua các thế hệ trong gia đình ở những trẻ bị mắc bệnh rồi xác định bản đồ gen. Phương pháp SWAS tìm kiếm tần xuất của một lượng lớn các biến giữa các ca nghiên cứu và nhóm chứng. Cả hai cách tiếp cận này giúp phát hiện gen mới có liên quan (các gen trong diện tình nghi được loại trừ dần để làm rõ)

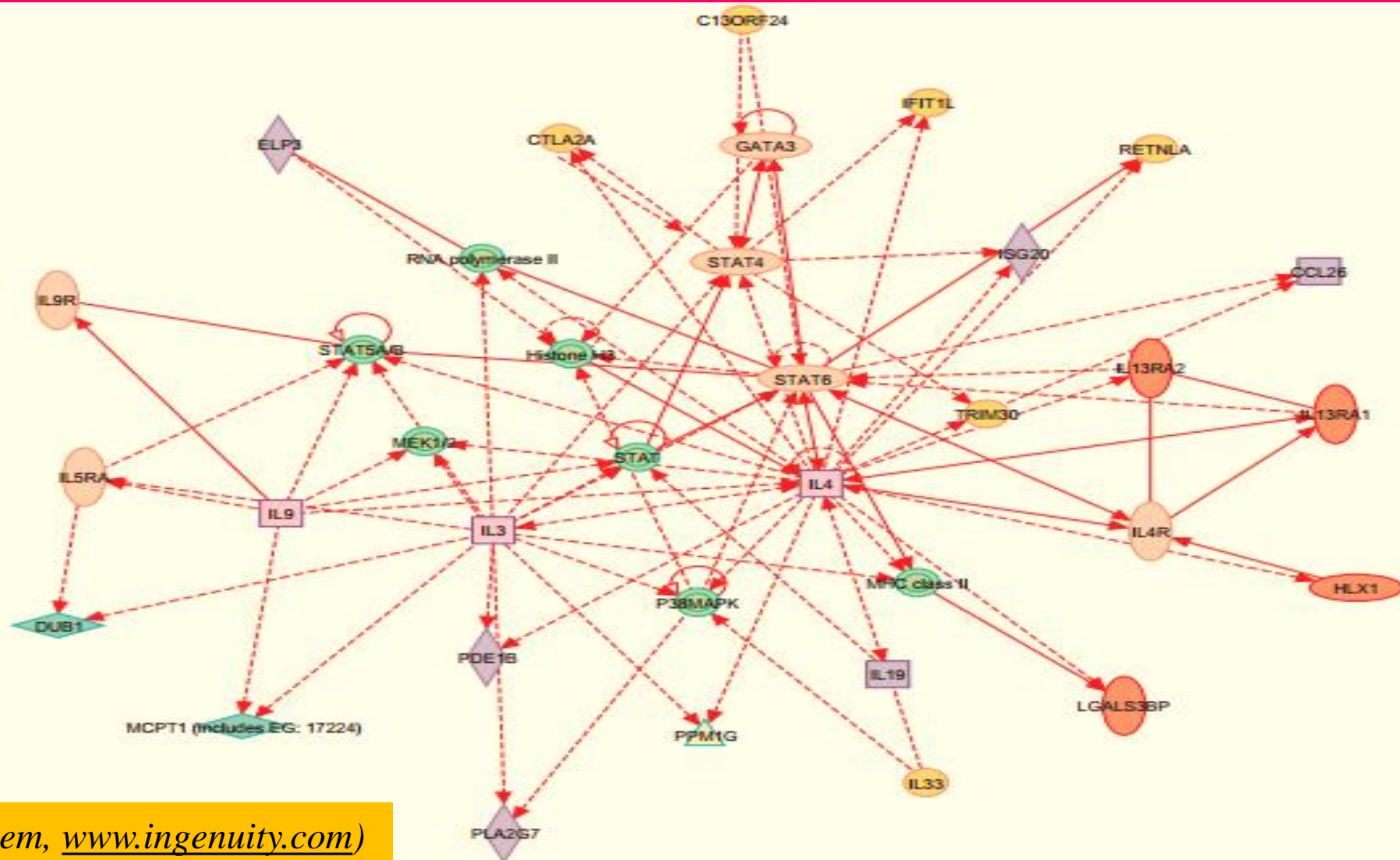
PHẦN I. MỞ ĐẦU

Nghiên cứu tương quan toàn bộ hệ gen cho các bệnh dị ứng.
Gen liên quan đến HPQ nằm trên NST số 2,6,9,17,15 và 22



PHẦN I. MỞ ĐẦU

Mạng lưới tác động liên quan đến gen: một số thành viên đóng vai trò quan trọng liên quan gen gây hen và gen liên quan đến đáp ứng miễn dịch theo đường Th2



PHẦN I. MỞ ĐẦU

- ❖ Trong số các gen liên quan đến đáp ứng thuốc corticoid, CRHR1 và FCER2 là hai gen được các nghiên cứu đề cập nhiều nhất.
- ❑ CRHR1 (Corticotropin – releasing hormone receptor 1) là gen mã hóa cho receptor liên quan đến sự giải phóng adrenocorticotropin hormone (ACTH), điều hòa mức cortisol trong máu.
- ❑ CRHR1 có vai trò then chốt trong các con đường đáp ứng với corticoid.
- ❑ Đột biến thay G bằng T tại rs242941 của CRHR1 liên quan đến cải thiện FEV1 sau khi dùng corticoid hít.



Original Research | [Open Access](#) | [Published: 02 December 2022](#)

Responsiveness of Inhaled Corticosteroid Treatment in Children with Asthma: The Role of rs242941 Polymorphism of *CRHR1* Gene

[Hanh Nguyen-Thi-Bich](#), [Thuy Nguyen-Thi-Dieu](#), [Le Nguyen-Ngoc-Quynh](#), [Huong Le-Thi-Minh](#) & [Sy Duong-Quy](#) 

[Pulmonary Therapy](#) **9**, 127–137 (2023) | [Cite this article](#)

PHẦN I. MỞ ĐẦU

- ✓ FCER2 (Fc fragment of IgE receptor II) là một gen mã hóa protein có vai trò quan trọng trong quá trình sinh tổng hợp và hoạt động của IgE (điều hòa ức chế ngược quá trình tổng hợp và hoạt động IgE)
- ✓ Các nghiên cứu chỉ ra rằng đột biến thay T bằng C tại rs28364072 của FCER2 liên quan đến số lần trong đợt nặng lên của hen và số lần nhập viện của bệnh nhân đang điều trị bằng corticoid hít



Original Research

Study of the correlations between fractional exhaled nitric oxide in exhaled breath and atopic status, blood eosinophils, FCER2 mutation, and asthma control in Vietnamese children

Hanh Nguyen-Thi-Bich, Huong Duong-Thi-Ly, Vu Thi Thom, Nhung Pham-Thi-Hong, Long Doan Dinh, Huong Le-Thi-Minh, Timothy John Craig & Sy Duong-Quy [✉](#) [... show less](#)

Pages 163-170 | Published online: 18 Dec 2022

PHẦN II. ĐẶC ĐIỂM CƠ BẢN SINH BỆNH HỌC HEN



Journal of
INTERNATIONAL
MEDICAL RESEARCH

Journal of International Medical Research

2017, Vol. 45(6) 1818-1830

© The Author(s) 2017

Reprints and permissions:

sagepub.co.uk/journalsPermissions.nav

DOI: 10.1177/0300060516683877

journals.sagepub.com/home/imr



Huong Duong-Thi-Ly¹, Ha Nguyen-Thi-Thu¹,
Long Nguyen-Hoang¹, Hanh Nguyen-Thi-Bich²,
Timothy J. Craig³ and Sy Duong-Quy^{3,4,5}

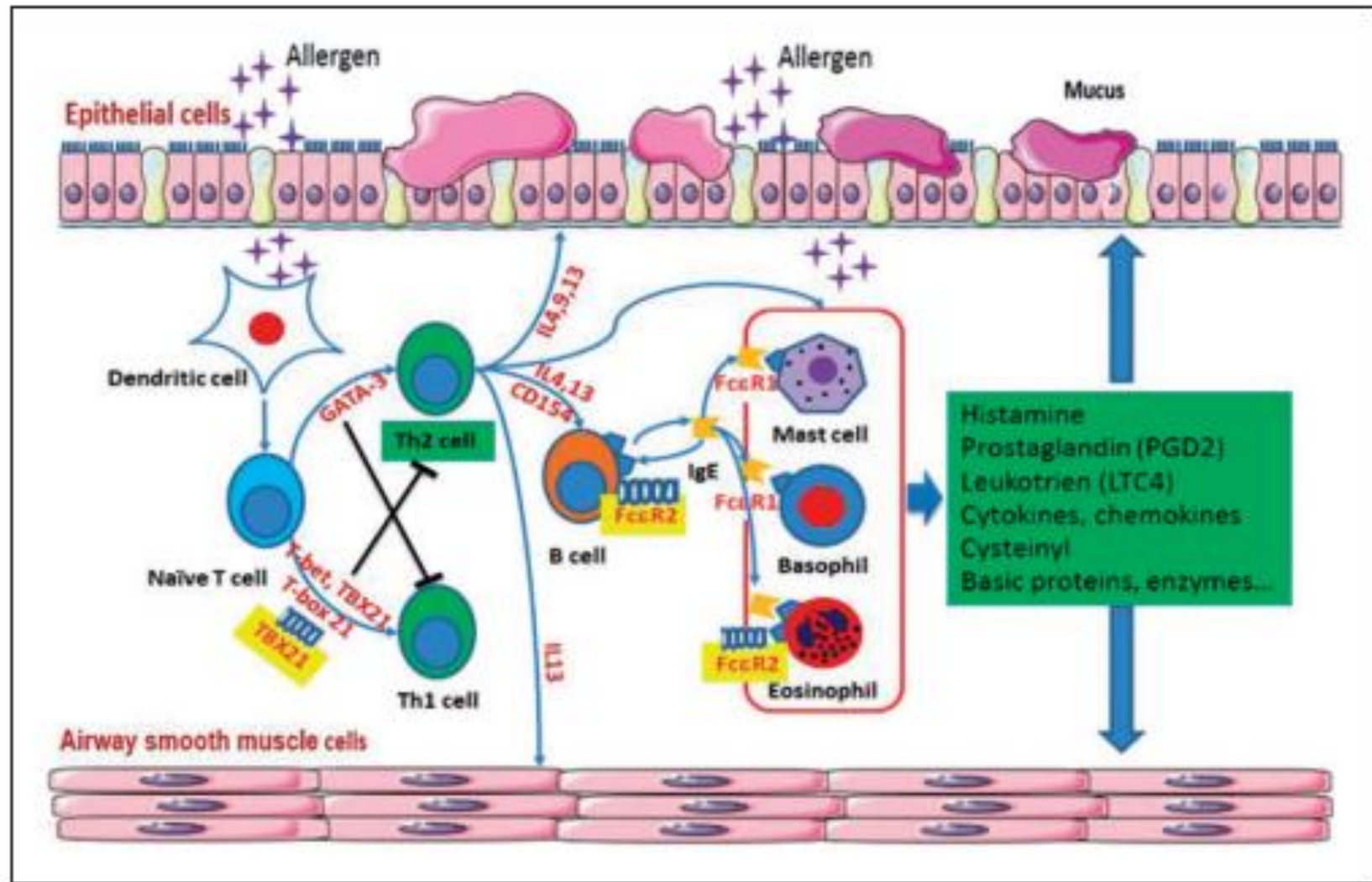


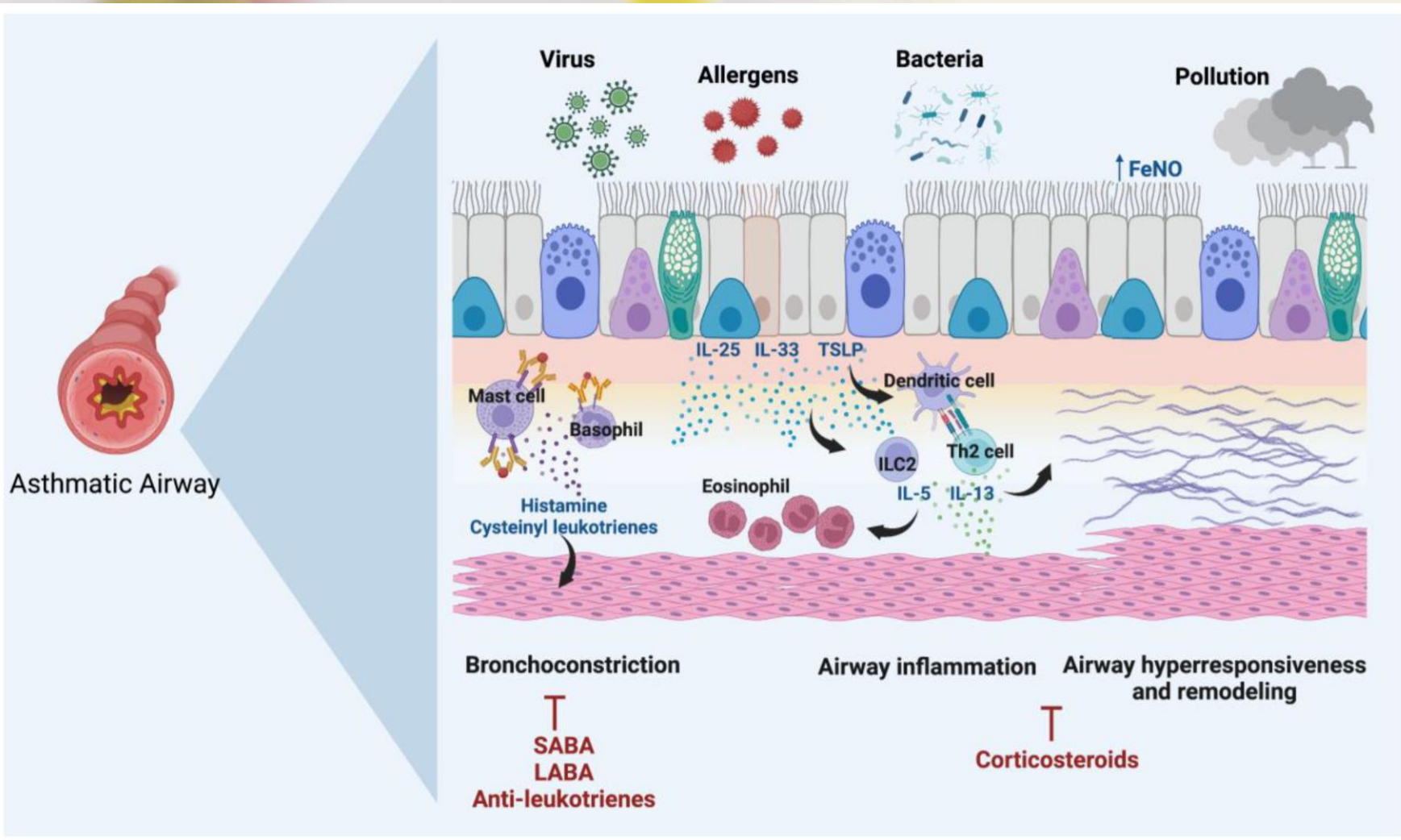
Figure 1. Mechanism of airway inflammation in asthma. GATA-3, GATA binding protein 3; IL, interleukin; CD, cluster of differentiation; TBX21, T-box 21; Th, T helper; FcεR, Fc fragment of IgE receptor. The colour version of this figure is available at: <http://imr.sagepub.com>.

PHẦN II. ĐẶC ĐIỂM CƠ BẢN SINH BỆNH HỌC HEN

SINH BỆNH HỌC HEN PHẾ QUẢN

GCAT
TACG
GCAT

genes



PHẦN II. ĐẶC ĐIỂM CƠ BẢN SINH BỆNH HỌC HEN



Journal of
INTERNATIONAL
MEDICAL RESEARCH

Journal of International Medical Research

2017, Vol. 45(6) 1818-1830

© The Author(s) 2017

Reprints and permissions:

sagepub.co.uk/journalsPermissions.nav

DOI: 10.1177/0300060516683877

journals.sagepub.com/home/imr



Huong Duong-Thi-Ly¹, Ha Nguyen-Thi-Thu¹,
Long Nguyen-Hoang¹, Hanh Nguyen-Thi-Bich²,
Timothy J. Craig³ and Sy Duong-Quy^{3,4,5}

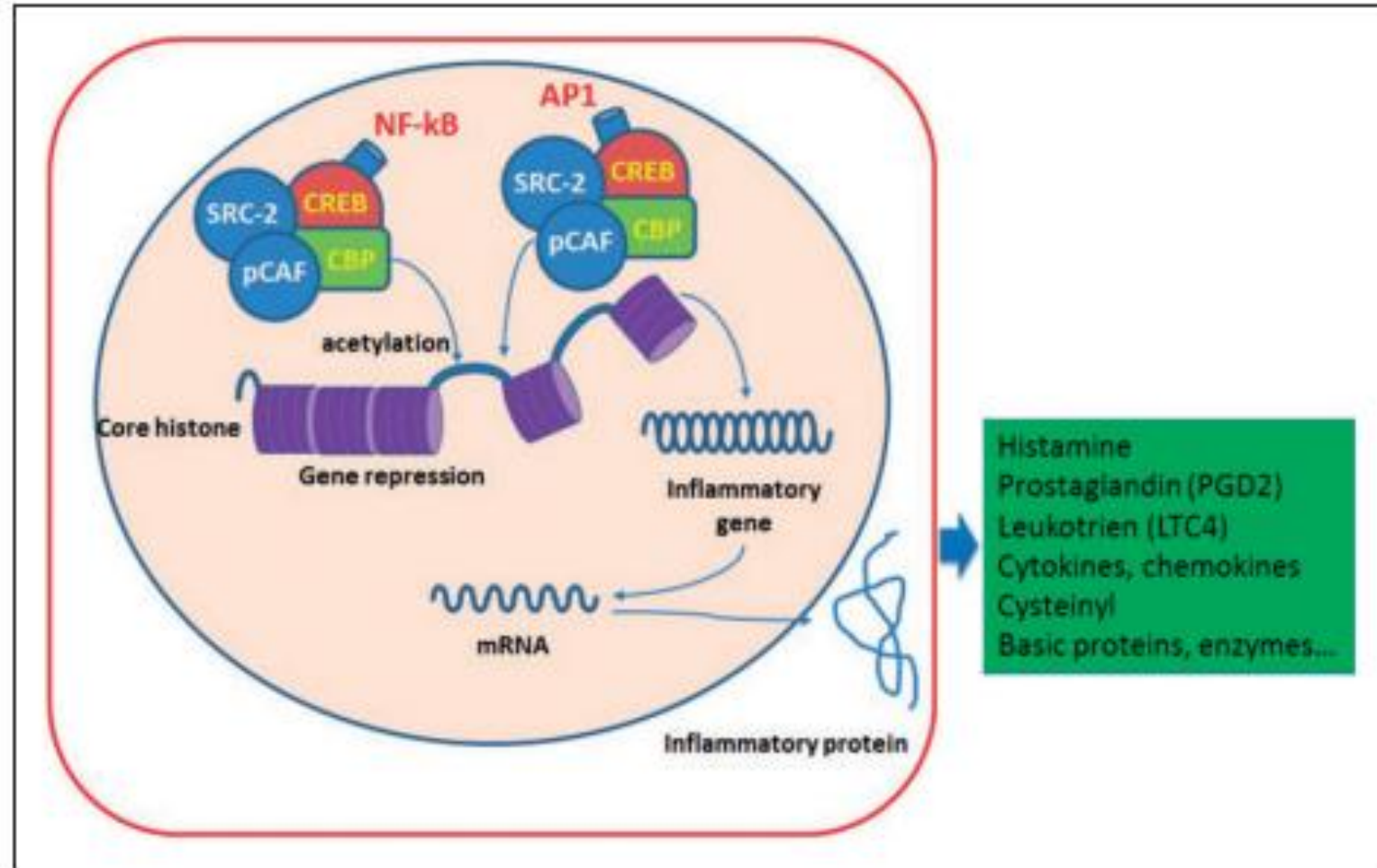


Figure 2. Molecular mechanism of inflammation in asthma. NF-kB, nuclear factor-kB; AP1, activator protein-1; CREB, cAMP response element-binding protein; CBP, CREB binding protein; pCAF, p300/CBP-associated factor; SRC, steroid receptor co-activator. The colour version of this figure is available at: <http://imr.sagepub.com>.

PHẦN II. ĐẶC ĐIỂM CƠ BẢN SINH BỆNH HỌC HEN



Journal of
**INTERNATIONAL
MEDICAL RESEARCH**

Journal of International Medical Research

2017, Vol. 45(6) 1818-1830

© The Author(s) 2017

Reprints and permissions:

sagepub.co.uk/journalsPermissions.nav

DOI: 10.1177/0300060516683877

journals.sagepub.com/home/imr



1822

Journal of International Medical Research 45(6)

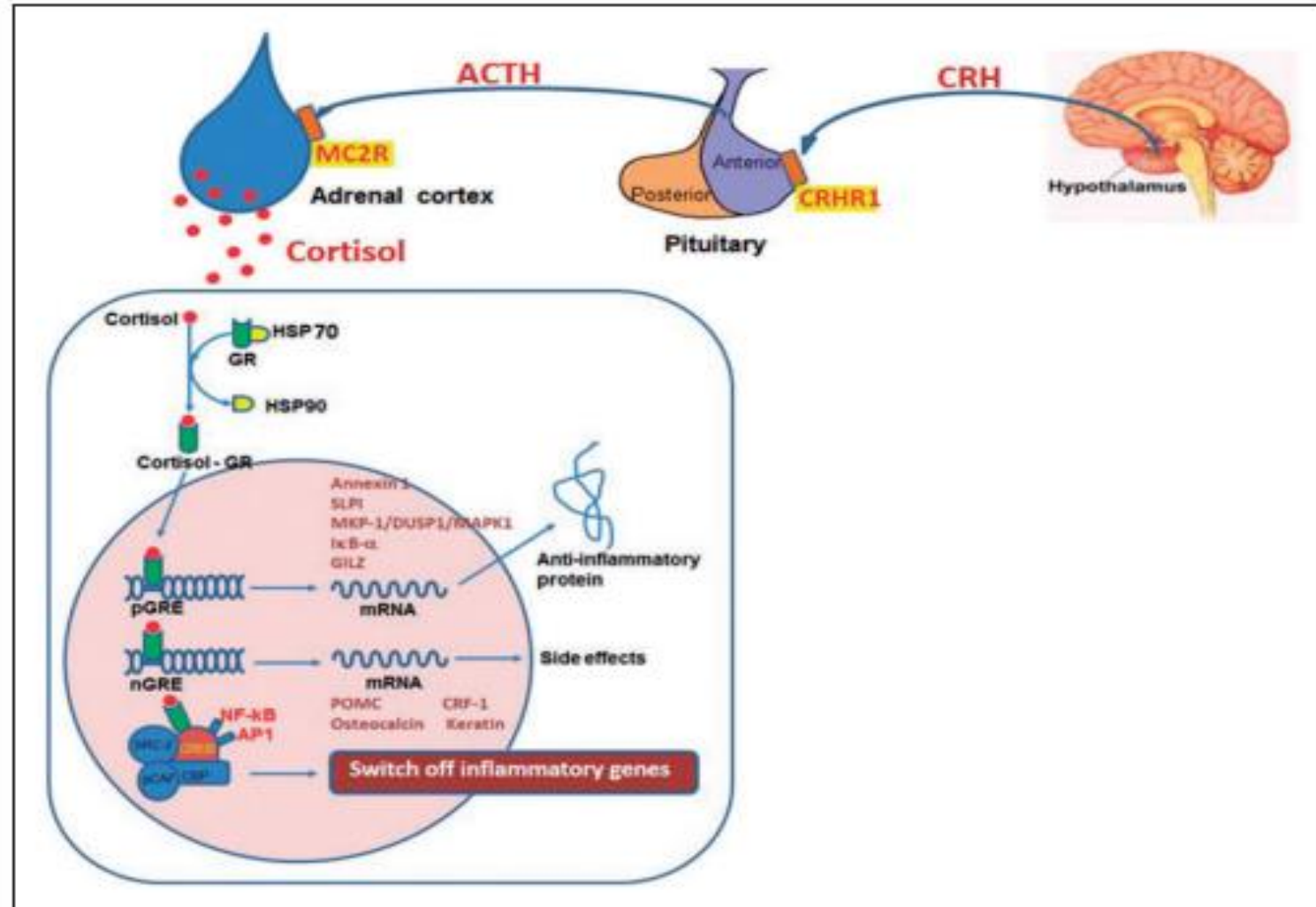


Figure 3. Anti-inflammatory mechanism of corticosteroids. CRH, corticotropin-releasing hormone;

Huong Duong-Thi-Ly¹, Ha Nguyen-Thi-Thu¹,
Long Nguyen-Hoang¹, Hanh Nguyen-Thi-Bich²,
Timothy J. Craig³ and Sy Duong-Quy^{3,4,5}

PHẦN III. ĐẶC ĐIỂM YẾU TỐ DI TRUYỀN TRONG HEN

GEN NHẠY CẢM VỚI HPQ

Genomic Predictors of Asthma Phenotypes and Treatment Response

 Natalia Hernandez-Pacheco^{1,2},  Maria Pino-Yanes^{1,2,3*} and  Carlos Flores^{1,3,4*}



TABLE 1 | Summary of the most significant variants identified by the genome-wide association studies of asthma susceptibility.

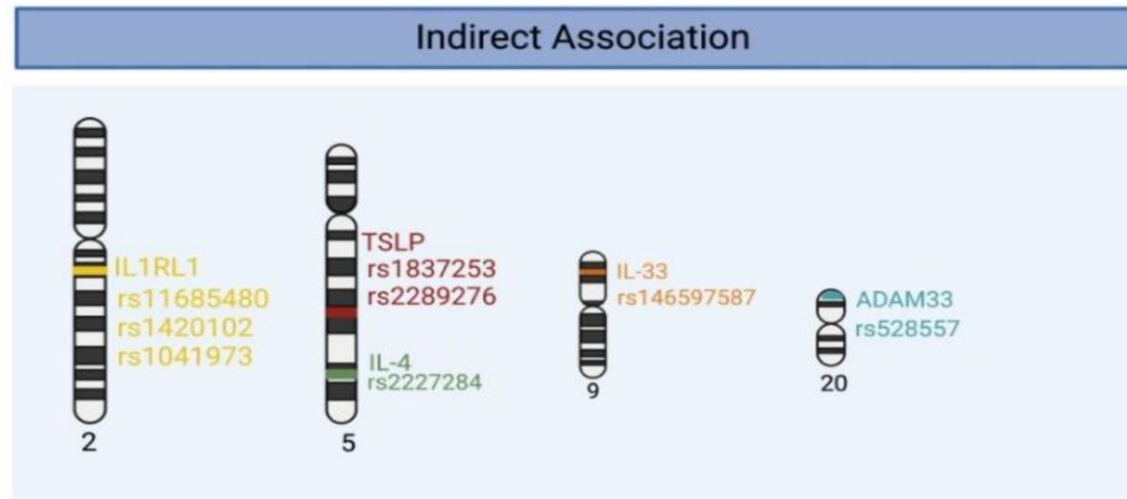
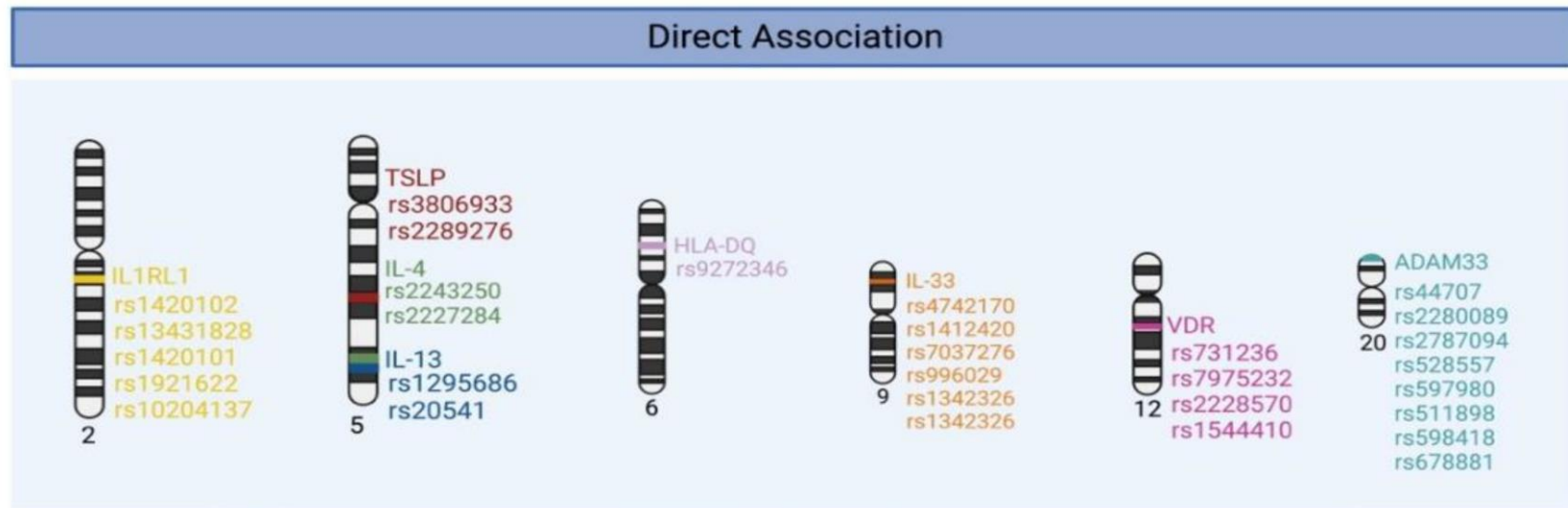
| SNP ^a | Chr. region ^b | Position ^c | Nearest gene (s) | Effect allele | OR ^{d,e} | p-value ^e | References |
|------------------|--------------------------|-----------------------|---------------------------|---------------|-------------------|------------------------|------------|
| rs1420101 | 2q12 | 102957716 | <i>IL1RL1</i> | T | 1.12 | 3.90×10^{-21} | (46) |
| rs10455025 | 5q22 | 110404999 | <i>TSLP</i> | C | 1.15 | 9.40×10^{-26} | |
| rs20541 | 5q31 | 131995964 | <i>IL13</i> | G | 0.89 | 5.00×10^{-16} | |
| rs7705042 | 5q31 | 141492419 | <i>NDFIP1</i> | A | 1.09 | 7.90×10^{-9} | |
| rs9272346 | 6p21 | 32604372 | <i>HLA-DQA1</i> | A | 1.16 | 5.70×10^{-24} | |
| rs2325291 | 6q15 | 90986686 | <i>BACH2</i> | A | 0.91 | 2.20×10^{-12} | |
| rs992969 | 9p24 | 6209697 | <i>IL33</i> | G | 0.86 | 7.20×10^{-20} | |
| rs7927894 | 11q13 | 76301316 | <i>LRRC32</i> | T | 1.10 | 2.20×10^{-14} | |
| rs167769 | 12q13 | 57503775 | <i>STAT6^f</i> | T | 1.08 | 3.90×10^{-9} | |
| rs2033784 | 15q22 | 67449660 | <i>SMAD3</i> | G | 1.10 | 7.40×10^{-15} | |
| rs2952156 | 17q12 | 37876835 | <i>ERBB2</i> | G | 0.87 | 2.20×10^{-30} | |
| rs17637472 | 17q21 | 47461433 | <i>ZNF652-PHB</i> | A | 1.08 | 6.60×10^{-9} | |
| rs200567451 | 17q21 | 37902883 | <i>GRB7^f</i> | G | NA | 5.10×10^{-9} | (44) |
| rs12946510 | 17q21 | 37912377 | <i>GRB7-IKZF3</i> | T | NA | 5.54×10^{-13} | |
| rs907092 | 17q21 | 37922259 | <i>IKZF3</i> | A | NA | 8.70×10^{-14} | |
| rs36095411 | 17q21 | 38031865 | <i>ZBP2</i> | G | NA | 5.32×10^{-14} | |
| rs35569035 | 17q21 | 38035624 | <i>ZBP2-GSDMB</i> | T | NA | 6.36×10^{-14} | |
| rs9303279 | 17q21 | 38073968 | <i>GSDMB</i> | C | NA | 8.21×10^{-14} | |
| rs8076131 | 17q21 | 38080912 | <i>ORMDL3</i> | A | NA | 5.19×10^{-13} | |
| rs7221814 | 17q21 | 38089717 | <i>ORMDL3-LRRC3C</i> | G | NA | 9.37×10^{-11} | |
| rs3095318 | 6p21 | 31088145 | <i>PSORS1C1</i> | NA | 1.42 | 1.61×10^{-11} | (38) |
| rs1776883 | 6p21 | 34156444 | <i>GRM4^f</i> | NA | 0.80 | 5.29×10^{-9} | |
| rs72721166 | 9p22 | 27304548 | <i>EQTN^f</i> | NA | 1.82 | 3.83×10^{-9} | |
| rs75446656 | 10q21 | 65100016 | <i>JMJD1C^d</i> | NA | 2.64 | 3.60×10^{-8} | |
| rs36080042 | 10q21 | 65426785 | <i>REEP3^f</i> | NA | 2.62 | 4.70×10^{-8} | |
| rs62067034 | 17q21 | 38063738 | <i>GSDMB</i> | T | NA | 3.55×10^{-12} | |
| rs9303277 | 17q21 | 37976469 | <i>IKZF3</i> | T | 1.31 | 1.43×10^{-14} | (43) |
| rs11557467 | 17q21 | 38028634 | <i>ZBP2</i> | T | 1.32 | 3.29×10^{-15} | |
| rs2290400 | 17q21 | 38066240 | <i>GSDMB</i> | C | 1.31 | 2.55×10^{-20} | |
| rs4795405 | 17q21 | 38088417 | <i>ORMDL3</i> | T | 1.26 | 1.90×10^{-15} | |

PHẦN III. ĐẶC ĐIỂM YẾU TỐ DI TRUYỀN TRONG HEN

ĐA HÌNH THỂ GEN NHẠY CẢM VỚI HEN VÀ MỨC ĐỘ NẶNG

GCAT
TACG
GCAT

genes



PHẦN III. ĐẶC ĐIỂM YẾU TỐ DI TRUYỀN TRONG HEN

GEN KIỂM SOÁT TĂNG PHẢN ỨNG TÍNH PQ, CƠ ĐỊA VÀ HEN DỊ ỨNG



Journal of International Medical Research
2017, Vol. 45(6) 1818–1830
© The Author(s) 2017
Reprints and permissions:
sagepub.co.uk/journalsPermissions.nav
DOI: 10.1177/0300060516683877
journals.sagepub.com/home/imr
SAGE

Huong Duong-Thi-Ly¹, Ha Nguyen-Thi-Thu¹,
Long Nguyen-Hoang¹, Hanh Nguyen-Thi-Bich²,
Timothy J. Craig³ and Sy Duong-Quy^{3,4,5}

Table 1. Interaction between single nucleotide polymorphisms (SNPs) of four candidate genes and corticosteroid response in patients with asthma.

| Gene | Variant | Population | Outcomes | Results |
|--------------|---------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <i>TBX21</i> | <i>TBX21</i> H33Q (SNP rs2240017) ²⁸ | 311 children enrolled in the CAMP clinical trial who were treated with inhaled budesonide | BHR and FEV ₁ | Improvement of BHR in ICS group with minor allele G encoding for glutamine (33Q), but no correlation with FEV ₁ |
| <i>FCER2</i> | 10 <i>FCER2</i> SNPs re-sequenced and genotyped ²⁶ | 311 children from the CAMP clinical trial who were treated with inhaled budesonide over 4-years | IgE levels Severe exacerbations | <i>FCER2</i> SNP (T2206C) associated with elevated IgE level and severe exacerbations |
| | | 17 phenotypic variables and polymorphisms in <i>FCER2</i> and <i>CRHR1</i> ²³ | Poor lung function response (improvement of FEV ₁ < 7.5%) | Minor allele of T2206C in <i>FCER2</i> associated with both poor lung function and recurrent exacerbations |
| | <i>FCER2</i> T2206C variant (rs28364072) ²⁴ | Two cohorts of asthmatic children: PACMAN study (n = 386) and BREATHE study (n = 939) | Recurrent asthma exacerbations IgE levels Severe exacerbations Poor lung function response (improvement of FEV ₁ < 7.5%) Recurrent asthma exacerbations Asthma exacerbations ACQ and medication use | <i>FCER2</i> SNP (T2206C) associated with elevated IgE level and severe exacerbations Minor allele of T2206C in <i>FCER2</i> associated with both poor lung function and recurrent exacerbations T2206C variant increased risk of asthma exacerbations and uncontrolled asthma and associated with increased daily ICS dose |
| <i>CRHR1</i> | Screening 131 SNPs in 14 genes ²⁷ | CAMP (replicate): 311 childhood asthmatics used budesonide | Variation of FEV ₁ from baseline to 8 weeks | SNPs rs242941 in <i>CRHR1</i> correlated with enhanced lung function GAT/GAT haplotype in <i>CRHR1</i> demonstrated an improvement in FEV ₁ |

PHẦN III. ĐẶC ĐIỂM YẾU TỐ DI TRUYỀN TRONG HEN

GEN KIỂM SOÁT TĂNG PHẢN ỨNG TÍNH PQ, CƠ ĐỊA VÀ HEN DỊ ỨNG



Journal of
INTERNATIONAL
MEDICAL RESEARCH

Journal of International Medical Research
2017, Vol. 45(6) 1818–1830
© The Author(s) 2017
Reprints and permissions:
sagepub.co.uk/journalsPermissions.nav
DOI: 10.1177/0300060516683877
journals.sagepub.com/home/imr



Huong Duong-Thi-Ly¹, Ha Nguyen-Thi-Thu¹,
Long Nguyen-Hoang¹, Hanh Nguyen-Thi-Bich²,
Timothy J. Craig³ and Sy Duong-Quy^{3,4,5}

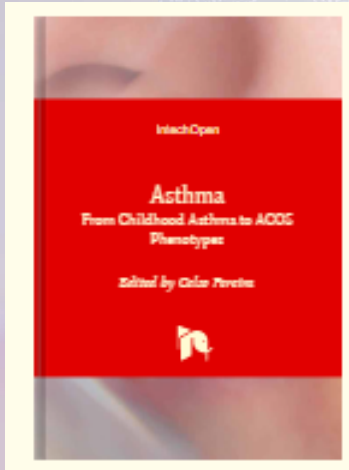
Table 1. Continued.

| Gene | Variant | Population | Outcomes | Results |
|--------------|------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| | 17 phenotypic variables and polymorphisms in <i>FCER2</i> and <i>CRHR1</i> ³³ | 311 asthmatic children used budesonide during the CAMP | Poor lung function response Recurrent asthma exacerbations | The minor allele (T) of rs242941 in <i>CRHR1</i> gene associated with poor lung response, contrary to the above study |
| <i>GLCC1</i> | rs37972; rs37973 ⁷ bb6 | FBAT screening cohort in the CAMP clinical trial population | FEV ₁ | Both rs37972 and rs37973 are associated with decrements in <i>GLCC1</i> expression, and reduced lung function in response to ICS |

CAMP, Childhood Asthma Management Program; BHR, bronchial hyperresponsiveness; FEV₁, forced expiratory volume in 1 s; ICS, inhaled corticosteroids; PACMAN, Pharmacogenetics of Asthma medication in Children: Medication with ANti-inflammatory effects; IgE, immunoglobulin E; ACQ, Asthma Control Questionnaire; FBAT, family-based screening test.

PHẦN III. ĐẶC ĐIỂM YẾU TỐ DI TRUYỀN TRONG HEN

TƯƠNG TÁC GIỮA YẾU TỐ GEN VÀ MÔI TRƯỜNG TÁC ĐỘNG LÊN KIỂM SOÁT HEN

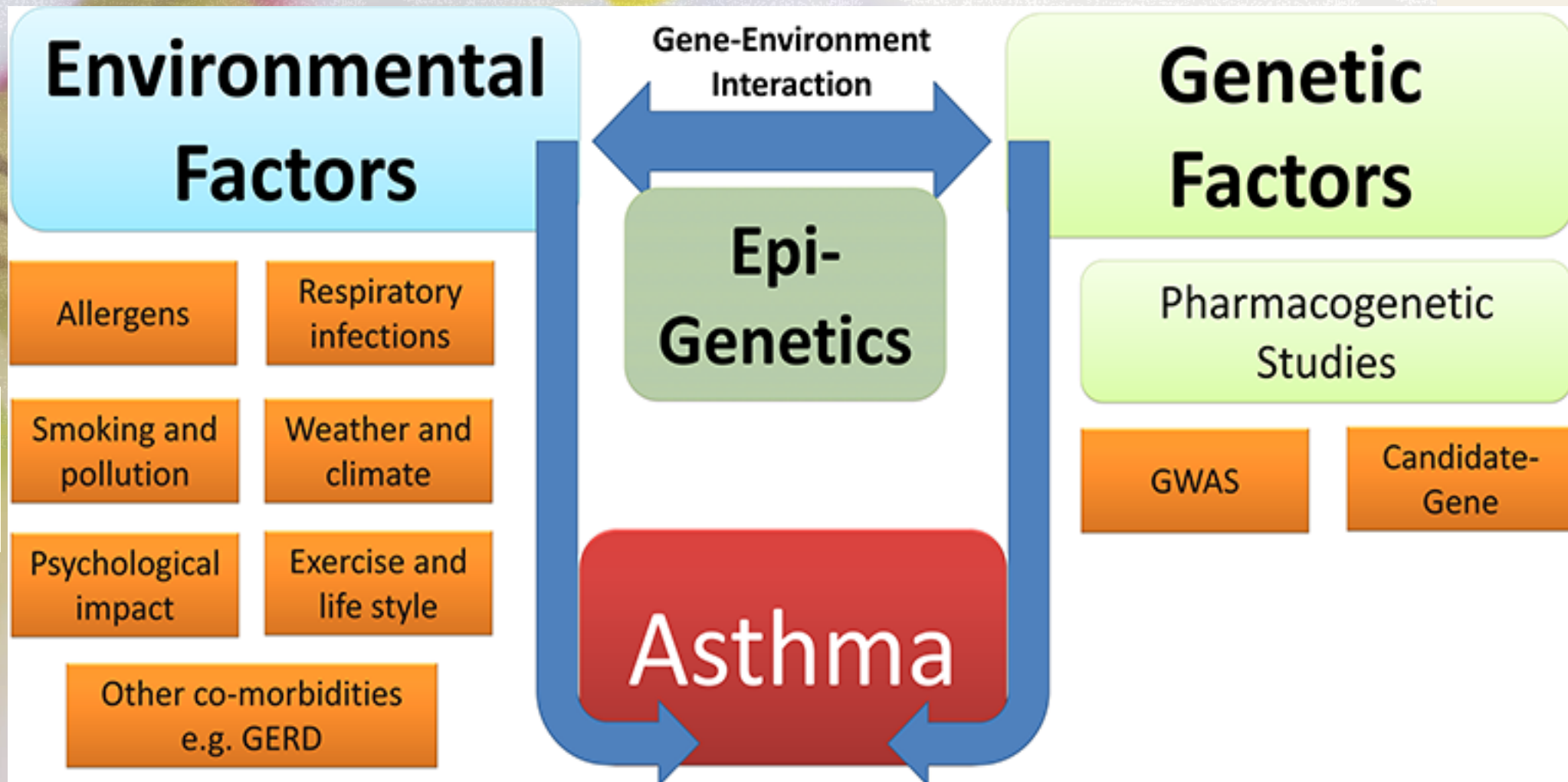


Genetics of Allergic Asthma and Current Perspectives on Therapeutic Management

WRITTEN BY

Mina Youssef, Cynthia Kanagaratham, Mohamed I. Saad and Danuta Radzioch

Reviewed: April 13th, 2016, Published: July 6th, 2016



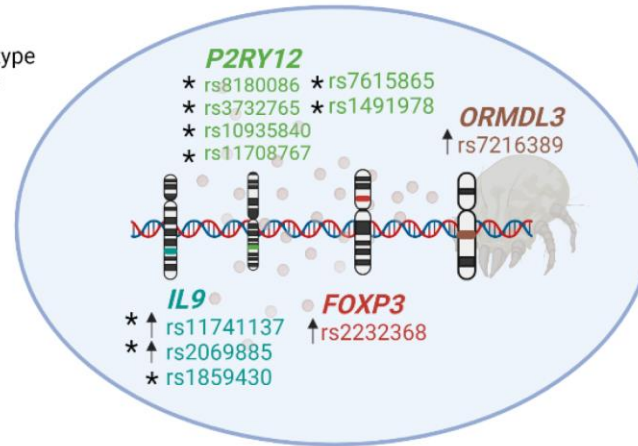
PHẦN III. ĐẶC ĐIỂM YẾU TỐ DI TRUYỀN TRONG HEN

TƯƠNG TÁC GIỮA YẾU TỐ GEN VÀ MÔI TRƯỜNG TÁC ĐỘNG LÊN KIỂM SOÁT HEN

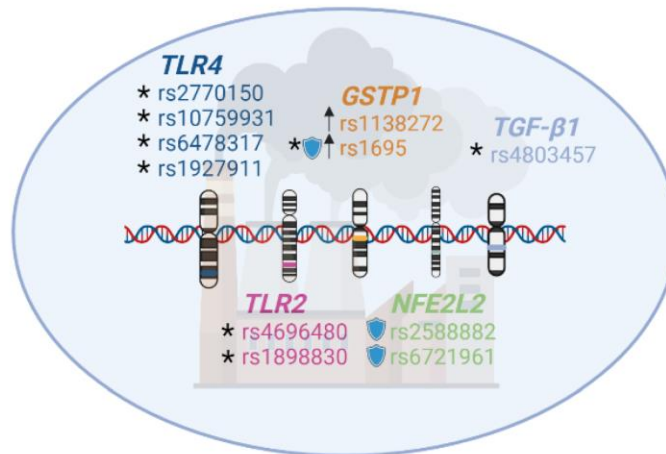


LEGEND

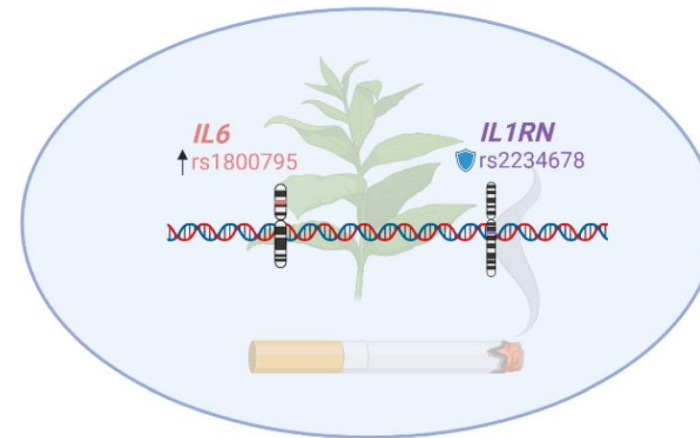
- ↑ Positive Association or observed phenotype
- * Significant interaction or Modified effect
- 🛡️ Protective effect



House Dust Mite & Aeroallergens



Air Pollution, Oxidative Stress, or Infection



Smoking & Environmental Tobacco Exposure

PHẦN III. ĐẶC ĐIỂM YẾU TỐ DI TRUYỀN TRONG HEN

TƯƠNG QUAN GIỮA YẾU TỐ DI TRUYỀN TB BIỂU MÔ VỚI SINH BỆNH HỌC HEN

GCAT
TACG
GCAT

genes

The Genetic Factors of the Airway Epithelium Associated with the Pathology of Asthma

by  Maral Ranjbar ¹ ,  Christiane E. Whetstone ¹,  Hafsa Omer ¹,  Lucy Power ²,
 Ruth P. Cusack ² and  Gail M. Gauvreau ^{1,*} 

¹ Department of Medicine, McMaster University, Hamilton, ON L8N 3Z5, Canada

² Respiriology Department, Galway University Hospital, H91 YR71 Galway, Ireland

* Author to whom correspondence should be addressed.

Genes **2022**, *13*(10), 1870; <https://doi.org/10.3390/genes13101870>

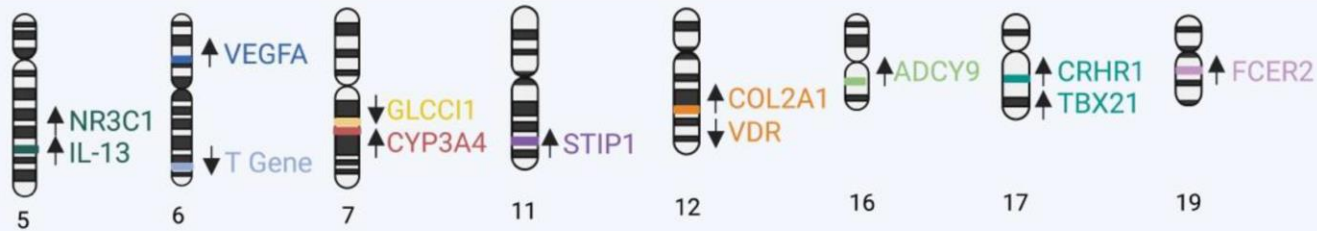
PHẦN III. ĐẶC ĐIỂM YẾU TỐ DI TRUYỀN TRONG HEN

TƯƠNG TÁC GIỮA YẾU TỐ GEN TÁC ĐỘNG LÊN ĐIỀU TRỊ HEN

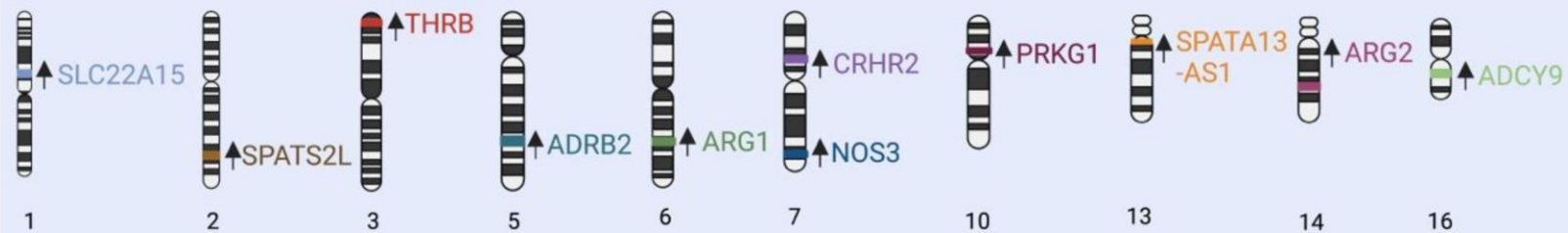
GCAT
TACG
GCAT

genes

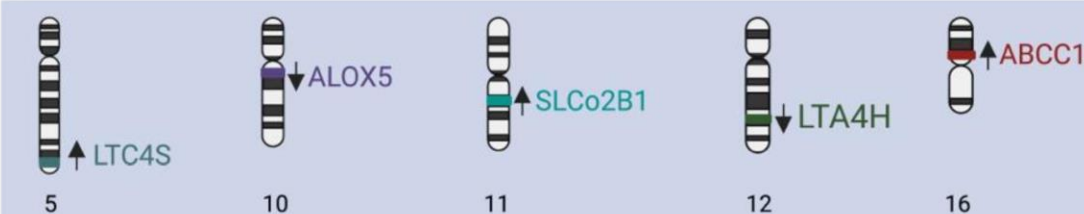
Glucocorticoids



β₂-Agonist



Anti-Leukotrienes



PHẦN III. ĐẶC ĐIỂM YẾU TỐ DI TRUYỀN TRONG HEN

TƯƠNG QUAN GIỮA YẾU TỐ DI TRUYỀN TRONG ĐIỀU TRỊ HEN TRẺ EM VIỆT NAM



Original Research

Study of the correlations between fractional exhaled nitric oxide in exhaled breath and atopic status, blood eosinophils, FCER2 mutation, and asthma control in Vietnamese children

Hanh Nguyen-Thi-Bich, Huong Duong-Thi-Ly, Vu Thi Thom, Nhung Pham-Thi-Hong, Long Doan Dinh, Huong Le-Thi-Minh, Timothy John Craig & Sy Duong-Quy [✉](#) [... show less](#)

Pages 163-170 | Published online: 18 Dec 2022

| rs28364072 variation | n | FENO (ppb) | p |
|---------------------------|----|------------|---------|
| Homozygous variant (CC) | 5 | 37±10 | P<0.05* |
| Homozygous wild type (TT) | 17 | 22±15 | NS |
| Heterozygous (TC) | 10 | 19±7 | NS |


Nồng độ FENO có liên quan đến đa hình thể rs28364072 của gen FCER2

PHẦN III. ĐẶC ĐIỂM YẾU TỐ DI TRUYỀN TRONG HEN

TƯƠNG QUAN GIỮA YẾU TỐ DI TRUYỀN TRONG ĐIỀU TRỊ HEN TRẺ EM VIỆT NAM

Original Research | [Open Access](#) | [Published: 02 December 2022](#)

Responsiveness of Inhaled Corticosteroid Treatment in Children with Asthma: The Role of rs242941 Polymorphism of *CRHR1* Gene

[Hanh Nguyen-Thi-Bich](#), [Thuy Nguyen-Thi-Dieu](#), [Le Nguyen-Ngoc-Quynh](#), [Huong Le-Thi-Minh](#) & [Sy Duong-Quy](#) 

[Pulmonary Therapy](#) **9**, 127–137 (2023) | [Cite this article](#)



PHẦN III. ĐẶC ĐIỂM YẾU TỐ DI TRUYỀN TRONG HEN

TƯƠNG QUAN GIỮA YẾU TỐ DI TRUYỀN TRONG ĐIỀU TRỊ HEN TRẺ EM VIỆT NAM

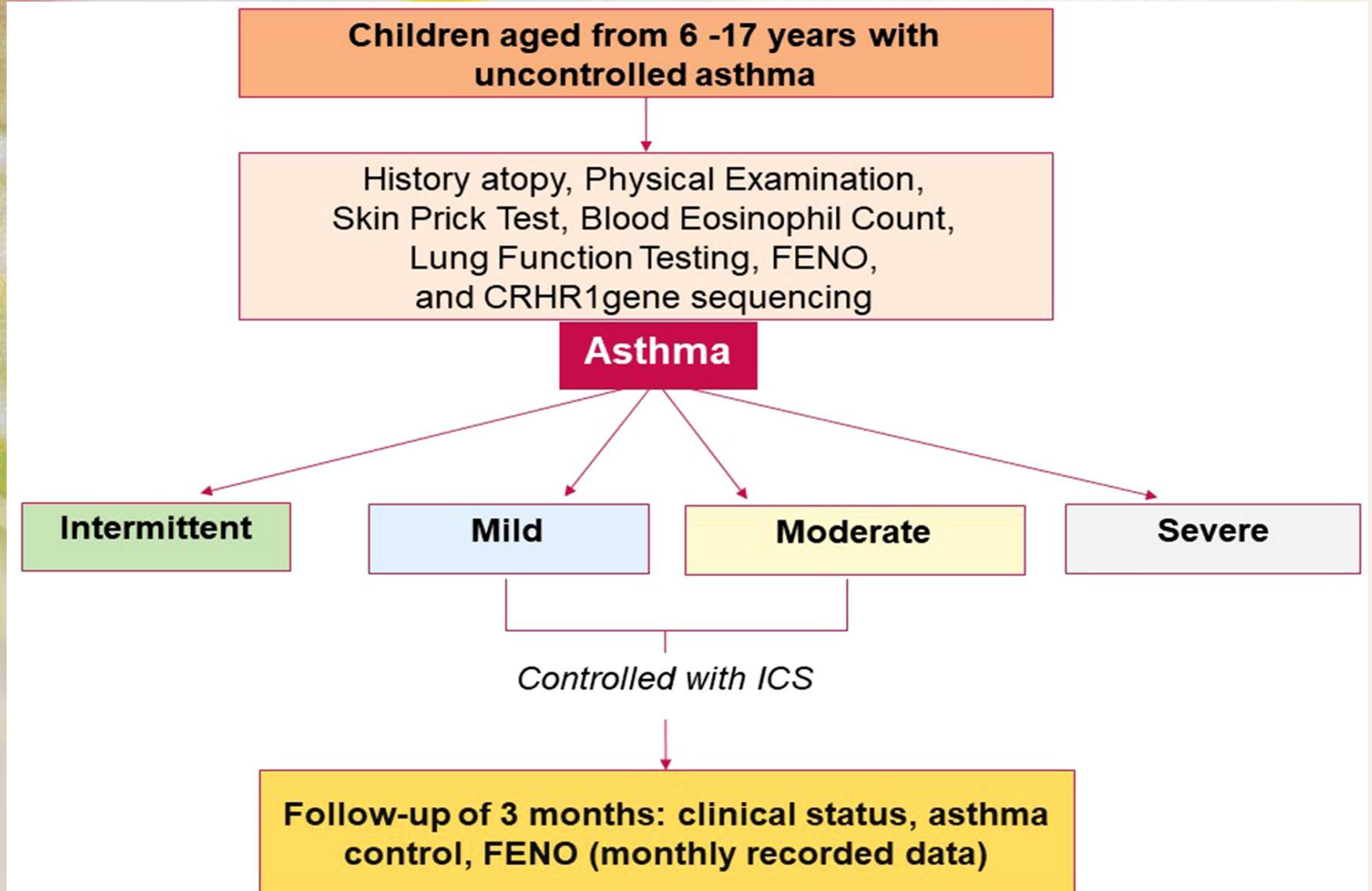


Original Research | [Open Access](#) | Published: 02 December 2022

Responsiveness of Inhaled Corticosteroid Treatment in Children with Asthma: The Role of rs242941 Polymorphism of *CRHR1* Gene

Hanh Nguyen-Thi-Bich, Thuy Nguyen-Thi-Dieu, Le Nguyen-Ngoc-Quynh, Huong Le-Thi-Minh & Sy Duong-Quy

Pulmonary Therapy 9, 127–137 (2023) | [Cite this article](#)



PHẦN III. ĐẶC ĐIỂM YẾU TỐ DI TRUYỀN TRONG HEN

TƯƠNG QUAN GIỮA YẾU TỐ DI TRUYỀN TRONG ĐIỀU TRỊ HEN TRẺ EM VIỆT NAM

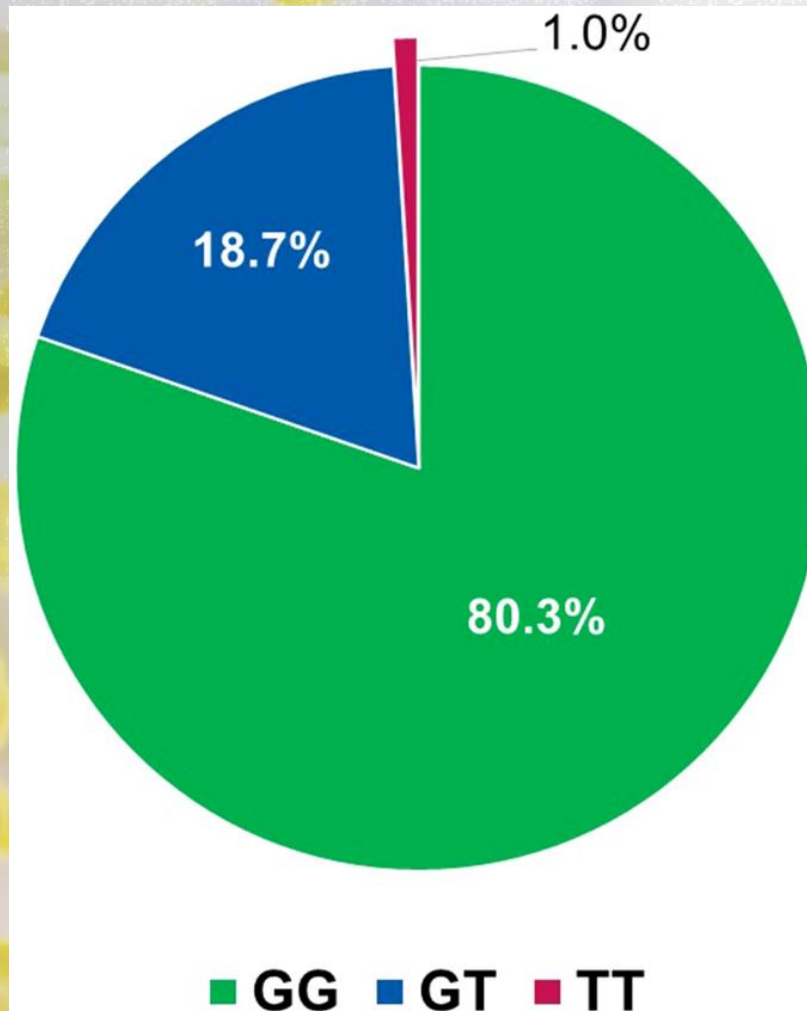


Original Research | [Open Access](#) | Published: 02 December 2022

Responsiveness of Inhaled Corticosteroid Treatment in Children with Asthma: The Role of rs242941 Polymorphism of *CRHR1* Gene

Hanh Nguyen-Thi-Bich, Thuy Nguyen-Thi-Dieu, Le Nguyen-Ngoc-Quynh, Huong Le-Thi-Minh & Sy Duong-Quy 

[Pulmonary Therapy](#) 9, 127–137 (2023) | [Cite this article](#)



PHẦN III. ĐẶC ĐIỂM YẾU TỐ DI TRUYỀN TRONG HEN

TƯƠNG QUAN GIỮA YẾU TỐ DI TRUYỀN TRONG ĐIỀU TRỊ HEN TRẺ EM VIỆT NAM

Table 2 Frequency of genotypes and alleles of *CRHR1* gene in rs242941

From: [Responsiveness of Inhaled Corticosteroid Treatment in Children with Asthma: The Role of rs242941 Polymorphism of *CRHR1* Gene](#)

| Frequency | <i>n</i> | % |
|-----------------------------|----------|------|
| Genotype (<i>n</i> = 107) | | |
| GG | 86 | 80.3 |
| GT | 20 | 18.7 |
| TT | 1 | 1.0 |
| Allele (<i>n</i> = 214) | | |
| G | 192 | 89.7 |
| T | 22 | 10.3 |
| <i>p</i> for Hardy–Weinberg | 0.890 | |

T minor allele, *G* major allele



Original Research | [Open Access](#) | Published: 02 December 2022
Responsiveness of Inhaled Corticosteroid Treatment in Children with Asthma: The Role of rs242941 Polymorphism of *CRHR1* Gene

Hanh Nguyen-Thi-Bich, Thuy Nguyen-Thi-Dieu, Le Nguyen-Ngoc-Quynh, Huong Le-Thi-Minh & Sy Duong-Quy

Pulmonary Therapy 9, 127–137 (2023) | [Cite this article](#)

PHẦN III. ĐẶC ĐIỂM YẾU TỐ DI TRUYỀN TRONG HEN

TƯƠNG QUAN GIỮA YẾU TỐ DI TRUYỀN TRONG ĐIỀU TRỊ HEN TRẺ EM VIỆT NAM

Table 4 ACT scores, asthma control, and modification of FEV₁ after 3 months in rs242941 mutant group

From: [Responsiveness of Inhaled Corticosteroid Treatment in Children with Asthma: The Role of rs242941 Polymorphism of CRHR1 Gene](#)

| CRHR1 Characteristics | GG (n = 69) | GT (n = 15) | TT* (n = 1) | p |
|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-------------|-----------------------------|
| ACT | | | | |
| < 20 | 14.5 (10) | 20.0 (3) | 0.0 (0) | 0.296*, 0.340** 0.309*** |
| ≥ 20 | 85.5 (59) | 80.0 (12) | 100.0 (1) | |
| Asthma control | | | | |
| Controlled, % (n) | 84.1 (58) | 86.7 (13) | 100.0 (1) | 0.400*, 0.331** 0.348*** |
| Uncontrolled, % (n) | 15.9 (11) | 13.3 (2) | 0.0 (0) | |
| ΔFEV ₁ | 17.3 (-38.0 to 295.0) | 16.1 (-28.0 to 128.4) | | 0.728* |

T minor allele, G major allele, FEV₁ forced expiratory in 1 s

*GG versus GT

**GG versus TT



Original Research | [Open Access](#) | Published: 02 December 2022
Responsiveness of Inhaled Corticosteroid Treatment in Children with Asthma: The Role of rs242941 Polymorphism of CRHR1 Gene

Hanh Nguyen-Thi-Bich, Thuy Nguyen-Thi-Dieu, Le Nguyen-Ngoc-Quynh, Huong Le-Thi-Minh & Sy Duong-Quy

[Pulmonary Therapy](#), 9, 127-137 (2023) | [Cite this article](#)

PHẦN IV. KẾT LUẬN

- ❑ Sự di truyền trong hen không phải do một gen quy định mà do tập hợp của vô số gen nên biểu hiện kiểu hình của hen rất phong phú cũng như đáp ứng với điều trị thay đổi trên từng bệnh nhân.
- ❑ Corticoid tuy có tác dụng hiệu quả trong điều trị hen nhưng cũng có các tác dụng phụ đi kèm, đặc biệt ở trẻ em như hạn chế tốc độ tăng trưởng của trẻ em bị hen, giảm mật độ xương, suy thượng thận,... gây lo ngại cho gia đình bệnh nhân cũng như bác sĩ trong thực hành lâm sàng.
- ❑ Do đó tìm hiểu được các gen tiên đoán đáp ứng corticoid giúp điều trị bệnh nhân được chính xác, hiệu quả, tránh các tác dụng phụ không mong muốn, cần phải được quan tâm.

TRÂN TRỌNG CẢM ƠN !

